

Estudi de la realitat i detecció de necessitats sociofamiliars dels joves amb discapacitat física derivada d'una Mucopolisacaridosi

Treball Final de Grau

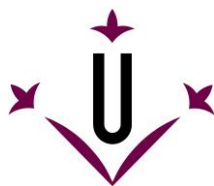
Andrea Falip Llevadot

Grau en Treball Social

Tutor: Xavier Pelegrí

Facultat de Ciències de l'Educació, Psicologia i
Treball Social

Universitat de Lleida



1 de juny de 2017

Agraïments

El present estudi no haguera estat possible sense la col·laboració dels joves i famílies, qui m'han dedicat part del seu temps i han deixat que conegués aquells aspectes més íntims de la seva vida, compartint amb mi experiències i vivències; a tots ells, moltes gràcies.

Agrair a l'Associació MPS Lisosomals, per l'interès dipositat en aquesta investigació i sobretot en la confiança transmesa.

Tanmateix també vull donar les gràcies al Xavier Pelegrí, qui m'ha tutorat durant aquests mesos, oferint la supervisió necessària en tot moment.

Gràcies a la meva família per la paciència, l'acompanyament i el suport que m'han ofert per a fer possible aquesta investigació.

Resum

Les Mucopolisacaridosi són un conjunt de síndromes categoritzats com a molt minoritaris dins del gran grup de les malalties minoritàries; aquests afecten un percentatge molt petit de població, entre els quals s'ubiquen els joves sense afectació cognitiva però amb característiques físiques limitants provocades per importants discapacitats. L'augment de l'esperança de vida gràcies a l'avenç de la medicina no ha pal·liat els efectes derivats de la dispersió, el desconeixement social i l'aïllament que afecten directament en el jove, qui s'ha d'enfrontar a l'etapa adolescent amb una multitud de problemàtiques afegides que els diferencien de la resta.

Aquesta investigació se centra en la realitat d'aquests joves, la qual està influïda en gran mesura per la situació familiar juntament amb altres grans àmbits que caracteritzen el seu entorn principal: les relacions socials, l'àmbit educatiu, l'àmbit sanitari i el tercer sector.

Paraules clau: adolescència, malalties minoritàries, Mucopolisacaridosi, discapacitat física i família.

Abstract

The Mucopolysaccharidosis are a group of disorders categorized as a minority within the larger group of rare diseases. They affect a very small percentage of the population, including young people without cognitive impairment but with physical constraints caused by major disabilities. Although medical advances have increased life expectancy, they have not mitigated the effects of dispersion, social ignorance, and isolation that directly affect adolescent patients, who must face this developmental stage accompanied by a multitude of added problems which differentiate them from their peers.

The present investigation focuses on the reality of these young people, largely influenced by their family situation along with other key areas that characterize the home environment: social relations, education, healthcare, and the third sector.

Keywords: adolescence, rare disease, mucopolysaccharidosis, motor disability, family.

ÍNDEX

Agraïments	2
Resum	3
Abstract	3
ÍNDEX	4
INTRODUCCIÓ	7
BLOC I: MARC TEÒRIC.....	9
1. Definicions i terminologia: les malalties minoritàries	9
1.1 Aproximació al concepte de malaltia minoritària	9
1.2 Concepte de malalties lisosomals.....	12
2. Les Mucopolisacaridosis.	13
2.1 Tipus de Mucopolisacaridosis	14
3. Aspectes socio-sanitaris	18
3.1 Diagnòstic.....	18
3.2 Relació metge pacient	21
3.3 Tractament de les Mucopolisacaridosis	21
4. L'adolescent o jove amb una malaltia minoritària com les Mucopolisacaridosis.....	23
4.1 Conseqüències de la transició d'infant a adult pels joves afectats per una malaltia minoritària	23
4.2 Integració social dels joves amb una malaltia minoritària com les Mucopolisacaridosis.....	25
5. Efectes en la dinàmica familiar	26
5.1 La família i les malalties minoritàries: conseqüències en l'esfera biopsicosocial	26
6. Les malalties minoritàries en l'àmbit educatiu.....	29

6.1 Reptes als quals s'enfronta l'àmbit educatiu.....	30
6.2 Relació entre l'afectat, família i l'àmbit educatiu	31
6.3 Recursos existents per a l'educació de l'infant i/o adolescent amb malaltia minoritària	31
7. El moviment associatiu enfront de les malalties minoritàries com les Mucopolisacaridosis.....	33
8. Treball social enfront de les malalties minoritàries	35
BLOC II: METODOLOGIA.....	36
2.1 Els objectius	36
2.2 Estructuració del model d'anàlisi	37
2.3 Orientació metodològica	39
2.2.1 Tècniques i mètodes	40
2.3.2 Característiques del desenvolupament del treball de camp.....	42
2.4 La mostra	43
BLOC III: EXTRACCIÓ I ANÀLISI DE DADES	45
1. EL JOVE AMB DISCAPACITAT FÍSICA DERIVADA D'UNA MUCOPOLISACARIDOSI.....	45
1.1 La malaltia i les conseqüències físiques i orgàniques principals	45
1.2 La malaltia i les conseqüències emocionals	49
2. RELACIONS PRIMÀRIES: LA FAMÍLIA	58
2.1 Característiques generals.....	58
2.2 Dinàmica familiar.....	62
3. RELACIONS PRIMÀRIES: LES RELACIONS SOCIALS	69
3.1 Perfil de les amistats i relació amb aquests	69
3.2 Relacions afectives.....	72
3.3. Relació amb altres joves amb discapacitat física derivada d'una Mucopolisacaridosi	73
4. ÀMBIT EDUCATIU	74

4.1 Trajectòria escolar	74
4.2 Adaptacions físiques i curriculars	75
4.3 Suport formal en el centre	78
4.4 Aparició o no d'assetjament escolar.....	79
5. ÀMBIT SANITARI	80
5.1 Ingressos hospitalaris	80
5.2 Accés al tractament i conseqüències d'aquest.....	81
5.3 Relació amb l'equip mèdic.....	82
5.4 Serveis de rehabilitació: fisioteràpia i/o altres	83
6. TERCER SECTOR I SERVEIS SOCIALS.....	84
6.1 Interès a participar de l'Associació MPS Lisosomals.....	84
6.2 Contacte amb Serveis Socials	85
BLOC IV: CONCLUSIONS I PROPOSTES	87
BLOC V: BIBLIOGRAFIA I WEBGRAFIA	92
BLOC VI: ANNEX.....	96
1. Guió entrevista joves	96
2. Guió entrevista pares	101

INTRODUCCIÓ

Actualment estem en temps de canvi, l'avenç de la medicina i les teràpies per a malalties minoritàries ha permès augmentar l'esperança i la qualitat de vida. Però juntament amb la medicina també ha d'avançar l'enfocament social, caracteritzat per la relació de la persona afectada amb l'entorn, la resposta institucional, i la incomprensió de la societat cap a la seva problemàtica específica.

El projecte presentat té com a finalitat una aproximació a la realitat i la detecció de necessitats sociofamiliars dels joves amb una discapacitat física causada per les Mucopolisacaridosis. Segons Rodríguez, F. i Gómez, A. (2003:135) les Mucopolisacaridosis (MPS) són un grup de malalties minoritàries causades per una deficiència d'enzims lisosomals encarregats del catabolisme dels mucopolisacàrids, també anomenats glucosaminoglicans (GAG). La incidència global de les MPS s'estima en menys d'1 naixement de cada 10.000 a 25.000. Per aquest fet, les Mucopolisacaridosis estan classificades com a malalties minoritàries o de baixa prevalença. Aquest aspecte influeix en el context que abasta l'estudi realitzat, el qual és d'àmbit estatal per a obtenir una mostra representativa de la població a estudiar.

En el context de les malalties minoritàries González-Lamuño, D. (2014: 555) afirma que en arribar a l'adolescència, la mateixa malaltia i el seu tractament poden afectar el desenvolupament de la independència i de la seva imatge corporal. És per aquest fet que es considera que dels 12 als 18 anys és un període d'inquietuds i necessitats aguditzades per a tots els adolescents i joves, però encara amb més índole pels afectats per una Mucopolisacaridosis.

El present estudi és una investigació social, elaborada primerament a partir d'una recerca bibliogràfica prèvia per tal d'aprofundir en una visió teòrica. La metodologia utilitzada és qualitativa, ja que ha permès tenir un contacte directe amb els joves, qui han exposat la seva situació a partir de vivències pròpies.

Seguidament s'exposa el treball de camp, amb una anàlisi al detall d'aquelles situacions i/o factors que influeixen en la vida del jove i permeten resoldre els objectius exposats en una primera instància. Aquesta resolució es veu efectuada al final de l'estudi, presentant unes conclusions generals.

El tema ha estat escollit per raons d'índole personal i professional, ja que tinc dues germanes de setze anys afectades per una MPS, a més participo activament de l'Associació MPS Lisosomals a la qual estem adscrits.

Afegir que l'oportunitat de poder conèixer des d'una altra òptica tot el que s'ha observat com a familiar m'ha permès analitzar i valorar situacions, que encara que semblen estranyes, eren desconegudes i que han contribuït en gran mesura a incrementar el meu coneixement professional i personal. Conèixer prèviament des de molt a prop la situació m'ha permès incloure aportacions i indicacions en l'estudi que no hagués pogut saber en un curt període de temps. Amb l'elaboració d'aquesta investigació he pogut aprendre sobre noves situacions familiars on conflueixen múltiples variables com la zona de residència; així com sobre el conjunt d'aspectes comuns que comparteixen els joves i famílies, tot i tenir una malaltia que no afecta a ningú del seu poble, barri, ciutat o província.

Per concloure, cal destacar que el present estudi encaixa dins els objectius de la disciplina de Treball Social, ja que pretén ésser una eina sobre la qual proposar eixos de treball que millorin la situació actual dels joves amb discapacitat física derivada d'una Mucopolisacaridosis, afavorint al seu benestar psicosocial.

BLOC I: MARC TEÒRIC

En aquest primer bloc s'ha elaborat una aproximació teòrica als conceptes generals, posant en context les malalties minoritàries, concretament les Mucopolisacaridosis estudiades; i com les malalties minoritàries afecten en l'àmbit sociosanitari, el desenvolupament de l'adolescència amb una malaltia minoritària i les conseqüències en la família, així com la situació actual pel que fa a l'àmbit educatiu i el tercer sector.

1. Definicions i terminologia: les malalties minoritàries

1.1 Aproximació al concepte de malaltia minoritària

El concepte de malaltia minoritària, rara o poc comú abraça diversos fronts i per això, segons Puente, A; Barahona, M; i Fernández, M. (2011:1) la definició estàndard de malaltia no és aplicable si es tracta de malalties rares.

La definició més estandarditzada de malaltia minoritària és: aquella malaltia que afecta un petit percentatge de població (EURODIS, 2012). Però dins d'aquesta s'hi poden trobar diferents matisos que cal tenir en compte:

Una malaltia rara es caracteritza per la seva complexitat, cronicitat, i la baixa prevalença; factors que acaben generant diverses problemàtiques. Seguit de la variabilitat de malalties, fa que adoptar una descripció única que faci de paraigües a la seva heterogeneïtat requereix primerament entendre la terminologia, la prevalença (Luengo, S; Aranda, M; De La Fuente, M. 2001) i les característiques comuns.

1.1.1 Terminologia

Trobar un terme que englobi allò que comparteixen no és una tasca fàcil, segons Luengo, S. Aranda, M.; i De la Fuente, M. (2001), si es tracta de llengua anglesa, el terme està integrat com a *rare disease* (malalties poc comuns), després de substituir al mot de *orphan diseases* (malalties orfes), seguint el paral·lelisme de medicaments orfes (Posada, M., Alonso, V. i Bermejo, E. 2016, 15) . Però la traducció al castellà/català, en aquest cas, del terme anglès més acceptat *rare* pot fer-se de diverses maneres, ja que es pot traduir com: poc comú, poc freqüent, minoritari o rar.

Posada, M; Alonso, V. i Bermejo, E. (2016:14) afirmen que el terme “malaltia de baixa prevalença” és l’únic realment correcte donada que la Comissió Europea és refereix, quan parla de malalties minoritàries o rares, només a la prevalença i no a un altre terme tècnic. Però Luengo, S.; Aranda, M. i De la Fuente, M. (2001) asseguren que el terme més utilitzat és malaltia rara, ja que la mateixa Federació Espanyola de Malalties Rares (FEDER) va assumir el terme i l’implantà a finals dels noranta, moment de la seva creació.

En aquest estudi s’utilitzarà el concepte de malaltia minoritària o de baixa prevalença, ja que el terme rar es considera més despectiu i tal com asseguren Seco, M. i Ruiz, R. (2016) citant a Chaves (2011) “*ser raro no es tan raro*”.

1.1.2 Prevalença de les malalties minoritàries

En el context europeu les malalties minoritàries van estar definides i conceptualitzades per la Comissió Europea l’any 1999, conjuntament amb el Pla d’acció de les malalties rares a Europa. La CE descriu una malaltia rara com aquella que afecta a menys de 5 casos per cada 10.000 habitants. Aquesta, segons Posada, M; Alonso, V. i Bermejo, E. (2016:9) és una estimació consensuada, que es va fer en el seu moment, la qual fa referència al nombre màxim de persones residents a Europa afectades per una malaltia que fossin susceptibles a ser tractades amb un nou medicament.

La xifra de 10.000 habitants constitueix una definició permanent i independent dels països que conformin la Unió Europea, fet que no hagués passat si s’escull una xifra absoluta de 250.000 (nombre de persones afectades per aproximadament els 500 milions d’habitants d’Europa), ja que caldria adaptar el número depenent de l’entrada i sortida de països a la UE.

Aquesta xifra però, és diferent per cada regió territorial, ja que als Estats Units asseguren que una malaltia minoritària afecta a 7,5 persones de cada 10.000, en canvi, Japó utilitzen un rang inferior de 4 de cada 10.000 habitants (Zurriaga, O., Martínez, C., Arizo, V. et al. 2006).

Segons Posada, M., Alonso, V., i Bermejo, E. (2016:13) les diferències entre països neixen de “les demandes de les persones, les quals tenen a veure amb l’assignació de recursos afegits i la prioritització en els plans d’actuació en l’àmbit sociosanitari, i cada

país decideix on col·locar el llindar o punt de tall, a partir del qual s'opta per desenvolupar una “discriminació positiva” cap al col·lectiu. És a dir, el punt de tall per definir les malalties minoritàries no és un punt de tall amb base biològica o mèdica, sinó política”.

Però, quan parlem de malalties minoritàries, a quantes ens referim? Respondre a aquesta qüestió no és una tasca senzilla, ja que comptabilitzar-les porta el seu grau de dificultat.

Hi ha nomenclatures que s'han de tenir en compte per tal de poder establir una llista de malalties rares, ja que entre aquestes s'hi troben: les malalties, pròpiament dites, els trastorns o síndromes. Un cop desglossat, Orphanet (2016) assegura que existeixen milers de malalties minoritàries. Fins a l'actualitat s'han descrit de sis a set mil malalties rares. El nombre de malalties rares depèn del grau d'especificitat utilitzat per classificar els diferents trastorns.

Fundació Doctor Robert i laboratoris ESTEVE (2010) asseguren entre les sis i set mil malalties minoritàries identificades, unes quatre mil de les quals tenen origen genètic, i són malalties greus, amenaçadores de vida o que debiliten de manera crònica.

1.1.3 Característiques comuns de les malalties minoritàries

Les malalties minoritàries són un problema de salut i d'interès social. A banda de la baixa prevalença, la majoria de casos són complexes, els quals apareixen en general de forma primerenca encara que n'hi ha que apareixen en edat adulta. Aquest quadre de trastorns confereix a les persones que ho pateixen unes característiques comuns que fan que pensem amb elles com un col·lectiu social (Avellaneda, A., Layola, M., Izquierdo, M. et al. 2007).

Segons EURODIS (2005) les malalties minoritàries presenten algunes característiques comunes i que poden caracteritzar-se casi sempre com:

- Greus o molt greus, cròniques, degeneratives i que poden posar la vida en perill.
- La majoria tenen un inici durant la infantesa (en un 50% dels casos) encara que també poden afectar els adults.
- Són discapacitants, la qualitat de vida dels pacients està sovint compromesa per la falta o pèrdua d'autonomia.

- Són molt doloroses en termes de càrrega psicosocial, ja que el patiment dels pacients i les seves famílies es veu agreujat per la desesperació psicològica i la falta d'esperança de tractament.
- En el moment actual no tenen cura, la majoria d'elles no tenen un tractament eficaç, però es pot tractar els símptomes per millorar la qualitat i esperança de vida.

Per tant, segons Seco, M. i Ruiz, R. (2016: 378) el denominat procés de salut-malaltia-atenció és inseparable del context social en el qual es desenvolupa una interrelació íntima: el nivell biològic (estat de salut) d'una persona, condiciona el nivell social (entorn social), el qual, al mateix temps, influeix en el nivell psicològic (vivència del pacient) i en la manera de proporcionar una resposta institucional als seus problemes per una falta de coneixement de les malalties i una incomprensió de la problemàtica per part de la societat.

1.2 Concepte de malalties lisosomals

Un cop descrit el concepte de malalties minoritàries, cal fer esment al grup de malalties que ens ocupa, les quals s'anomenen Mucopolisacaridosis, però per tal de poder-les comprendre cal primerament fer una parada en les malalties lisosomals, les quals engloben les MPS¹.

Segons Méndez, M., Zaldívar, C. González, A., (2002), les malalties lisosomals són un grup heterogeni de més de 50 trastorns metabòlics hereditaris. La majoria són causades per la deficiència de les hidrolases àcides lisosomals, encara que altres també es deuen a la deficiència de proteïnes activadores, defectes en la biogènesi dels lisosomes o en transportadors de la membrana lisosomal. Aquest fet pot provocar l'acumulació de macromolècules als lisosomes, que poden ocasionar, eventualment, una disfunció multiorgànica.

La majoria de malalties lisosomals afecten a nens, encara que l'edat en què es comença a manifestar i el curs clínic són variables. Quasi totes tenen un inici congènit i un curs progressiu, arribant-se a distingir tres fenotips diferents: greu, intermedi i atenuat. Cal tenir en compte que les formes amb inici més precoç són les més greus i freqüents.

¹ Acrònim de Mucopolisacaridosis.

Aquestes malalties són molt importants des del punt de vista de la magnitud del problema de salut, dins la seva gravetat es pot produir trastorns neurològics, trastorn cognitiu, i en general, baixa qualitat de vida. Els pacients generen dependència d'altres persones, es produeixen casos d'institucionalització, les despeses de salut són elevades, i com a conseqüència càrregues familiars, socials i econòmiques, molt notables (Méndez, M., Zaldívar, C. González, A., 2002).

González, L. (2015:1) assegura que tot i que individualment són molt rares, en conjunt tenen una incidència aproximada d'1/7.700 naixements vius. Es classifiquen segons el material dipositat en: lipoïdosis, mucopolisacaridosis (MPS), mucolipidosis (ML), glucoproteïnos, ceroidolipofuscinosis neuronals (CLN) i altres.

2. Les Mucopolisacaridosis.

En aquest cas, el tema que ens ocupa són les Mucopolisacaridosis, les quals són considerades com malalties minoritàries al mateix temps que lisosomals.

López, L., Cantarín, V., González, L., (2015:79) descriuen les Mucopolisacaridosis com un grup heterogeni de trastorns crònics i multisistèmics que resulten de la deficiència d'enzims lisosomals implicats en la degradació dels glucosaminoglicans (GAG), els quals són cadenes de polisacàrids que s'acumulen en teixits i òrgans, causant una multitud d'anomalies físiques (Muenzer, J. 1986).

Les MPS són malalties genètiques i hereditàries, transmeses als fills a través dels pares, els quals són portadors del gen afectat (Associació MPS Lisosomals, 2013). Dins del grup de les MPS hi ha alguna excepció, però per tal de comprendre-les, cal fer esment a les malalties que componen el grup de les MPS i el patró hereditari de cadascuna, així com les característiques fenotípiques d'aquestes i la seva prevalença.

Segons Rodríguez, F. i Gómez, A. (2003:138) les manifestacions generals de les Mucopolisacaridosis es presenten de forma inespecífica i comparteixen les fàcies tosques, deformitats òssies, talla baixa, infeccions de les vies respiratòries i alteracions cardíques.

Fins al moment s'han descrit set tipus de MPS, algun d'aquests amb subtipus clínics, diferenciats segons els defectes enzimàtics, però amb característiques fenotípiques semblants entre elles. La incidència global de les MPS s'estima en 1:10.000 a 1:25.000

nounats vius. Però cal tenir en compte que aquesta xifra és una subestimació d'incidència real. La MPS II es considera el tipus més freqüent, mentre que el tipus VII i IX es donen amb menor freqüència (Mabe, S. 2003).

2.1 Tipus de Mucopolisacaridosis

Seguidament es descriurà breument les característiques clíniques i la prevalença de cada una de les MPS. Tot i que posteriorment l'estudi es centrarà en les malalties de Hurler (Tipus I), Morquio (Tipus IV) i Maroteaux-Lamy (Tipus VI), a continuació s'ampliarà la informació de les malalties que no afecten a escala cognitiva per tal de comprendre les conseqüències de patir una MPS, ja sigui amb afectació cognitiva, amb afectació física, i/o amb ambdós.

Cal tenir en compte que la prevalença nomenada no és igual en tots els països, ja que la incidència de les MPS depèn de la quantitat de persones portadores i la possibilitat d'interrelació d'aquestes.

Durant la descripció no es tindrà en compte l'esperança de vida, ja que tot i que s'estima que aquesta és fins a la joventut o l'adulthood primerenca per a la majoria de MPS, l'avenç mèdic i científic fa que actualment es desconeixi amb precisió quina pot ser l'esperança de vida i la seva qualitat per una persona afectada per MPS.

López, L. Cantarín, V. González, L. (2015) descriuen les Mucopolisacaridosis distingint entre:

- **Mucopolisacaridosis Tipus I:**

La seva incidència global aproximada és d'1:100.000 naixements vius. L'espectre fenotípic s'ha dividit en tres formes clíniques depenent de l'edat en la qual es desenvolupa la malaltia i la gravetat de l'expressió clínica: el síndrome de Hurler (MPS IH), que és la forma més greu; el síndrome de Scheie (MPS IS), la forma més lleu; i una forma intermèdia anomenada síndrome de Hurler-Scheie (MPS IHS). Es pot presentar també com una forma indeterminada.

Es tracta d'una herència autosòmica recessiva, és a dir, els dos progenitors han de ser portadors per tal que es manifesti la malaltia. Les característiques clíniques poden ser molt variades per cada un dels subtipus de MPS I.

En el cas del síndrome de **Hurler (MPS IH)** es pot distingir entre: opacitat corneal, hidrocefàlia, sordera mixta, limitació articular, retard estructural, apnea obstructiva i retard mental progressiu observable a partir dels dos anys. Les anomalies cardíques també són freqüents.

En el síndrome de **Scheie (MPS IS)** els pacients tenen una intel·ligència i una estatura normal. Els símptomes no apareixen abans dels 5 anys i consisteixen en: síndrome del túnel carpià, anomalies oculars, valvulopaties, entre d'altres. En aquest cas el diagnòstic no es realitza fins als 10 o 20 anys de vida de la persona. Segons Rodríguez, F. i Gómez, A. (2003:138) la freqüència internacional d'aquesta és d'un cas per 250.000 naixements vius.

Els pacients amb síndrome de **Hurler-Scheie (MPS IHS)**, la forma intermèdia, no acostumen a manifestar els símptomes fins als 3-4 anys. Presenten talla baixa, contractures articulars, afectació esquelètica, opacitat corneal, malaltia obstructiva respiratòria, malaltia valvular cardíaca, amb poc o cap retard intel·lectual.

Cal tenir en compte que un diagnòstic primerenc, no només millora la supervivència, sinó que també retarda les complicacions i permet un millor maneig d'aquestes. Actualment respecte al tractament existeix: tractament simptomàtic de les complicacions que vagin apareixent, teràpia enzimàtica substitutiva (TES) des del 2003 i trasplantament de progenitors hematopoyètics (TPH).

Segons l'Associació MPS Lisosomals (2013) s'han registrat 39 casos a Espanya des de 1994 a 2004.

- **Mucopoliscaridosis tipus II o Síndrome de Hunter.**

Aquest és l'únic tipus de MPS que s'hereta de forma lligada al cromosoma X i que per tant, només afecta principalment a barons. Segons Rodríguez, F. i Gómez, A. (2003: 138) existeixen dues entitats clíniques reconegudes, que es diferencien per la intensitat dels símptomes del pacient.

És una malaltia infreqüent, amb una incidència variable segons l'origen geogràfic i ètnic. La seva incidència estimada oscil·la entre un cas de cada 49.000 - 526.000 naixements vius, i en el cas d'Europa un cas per cada 72.000-77.000 naixements vius barons.

Les manifestacions clíniques són similars a les de MPS I, amb la diferència que el síndrome de Hunter hi ha una absència d'opacitat corneal i una major freqüència d'alteracions comportamentals. Actualment compta amb tractament simptomàtic, teràpia enzimàtica substitutiva (TES) des del 2007 i trasplantament de progenitors hematopoyètics (TPH).

Segons l'Associació MPS Lisosomals (2013) s'han registrat 38 casos de l'any 1994 fins al 2006.

- **Mucopolisacaridosis tipus III o Síndrome de Sanfilippo:**

La MPS III és la forma més comuna de les Mucopolisacaridosis, presentant-se en un cas per cada 25.000 a 75.000 naixements vius (Rodríguez, F. Gómez, A. 2003:138).

El Síndrome de Sanfilippo es caracteritza per una degeneració greu del sistema nerviós central. Els símptomes comencen entre els dos i sis anys, amb un retard del llenguatge, hiperactivitat, conducta agressiva, hirsutisme, trastorn de son, etc. Existeixen quatre subtipus, encara que poden ser difícils de distingir:

- MPS III A és la forma més greu, amb inici precoç, progressió ràpida i supervivència curta.
- MPS III B és heterogènia amb variabilitat fenotípica.
- MPS III C és una forma intermèdia entre l'A i B.
- MPS III D és molt rara i també molt heterogènia.

Actualment respecte als possibles tractaments existeix tractament simptomàtic, trasplantament de progenitors hematopoyètics (TPH) i teràpia de reducció de substrat (genisteina).

- **Mucopolisacaridosis tipus IV o Síndrome de Morquio**

El síndrome de Morquio inclou dues deficiències enzimàtiques genèticament diferents, és a dir, cada una està causada per la manca d'un enzim particular. Es distingeixen entre MPS IV A i MPS IV B, la qual es caracteritza per ser la forma més atenuada. Primerament el tipus MPS IV B era considerat com a MPS V, fou després que s'associà al síndrome de Morquio per la seva semblança.

Segons Rodríguez F. i Gómez, A. (2003:140) la MPS IV es dona a escala internacional d'un cas per cada 40.000 a 200.000 naixements.

Ambdós es caracteritzen per enanisme amb tronc curt, opacitat corneal, displàsia esquelètica, afectació medul·lar, afectació respiratòria, afectació valvular i intel·ligència normal.

Actualment els tractaments disponibles són: tractament simptomàtic i la teràpia enzimàtica substitutiva (TES) disponible des del 2014.

- **Mucopolisacaridosis tipus VI o Síndrome de Maroteaux-Lamy**

La seva prevalença internacional oscil·la entre 1 de cada 43.000 a 1 de cada 1.500.000 nomenats vius.

Existeix una gran variabilitat en l'expressió clínica, des de pacients amb afectació marcada des del primer any de vida i altres amb la malaltia lentament progressiva durant dècades. La MPS VI no s'associa amb afectació intel·lectual progressiva, però les limitacions greus i les complicacions (hipoacúsia, ceguera) poden alterar la capacitat d'aprenentatge de desenvolupament motor. També són freqüents les anomalies cardíques, obstrucció pulmonar, afectació visual, deformitats esquelètiques, complicacions neurològiques i compressió medul·lar cervical, entre d'altres.

Actualment respecte al tractament existeix el tractament simptomàtic, la teràpia enzimàtica substitutiva (TES) i trasplantament de progenitors hematopoyètics (TPH).

Segons l'Associació MPS Lisosomals (2013) s'han registrat 6 casos de l'any 1994 fins al 2004.

- **Mucopolisacaridosis tipus VII o Síndrome de Sly**

Es desconeix la prevalença internacional, perquè no existeixen dades estadístiques. El quadre clínic és similar a la MPS I, incloent-hi el mateix grau d'heterogeneïtat clínica.

- **Mucopolisacaridosis tipus IX o Síndrome de Natowicz**

Es desconeix la prevalença, ja que aquesta és molt baixa. Les manifestacions clíniques fan referència a l'estatura baixa i la rigidesa de les articulacions que limita el moviment. Fins a l'actualitat només s'ha registrat un pacient amb aquesta malaltia.

3. Aspectes sociosanitaris

3.1 Diagnòstic

3.1.1 Procès de *búsqueda*

Una de les situacions més comunes que es dona en el moment de la cerca de diagnòstic en malalties minoritàries, i en aquest cas de les Mucopolisacaridosis, és la que afirmen Requena, S. Arcos, J. i Bañon, A. (2014: 169) citant a Sarah Peters et al (1998) i és que els problemes d'ansietat o depressió dels pares de l'infant, es poden donar a causa que no se'ls hi ha aconseguit “donar un nom a allò que els hi passa” als seus fills.

Un factor molt important en el procés diagnòstic és el temps (Requena, S., Arcos, J. i Bañon, A. 2014, 169), ja que cal tenir en compte que les Mucopolisacaridosis són degeneratives, per tant, l'entorn de l'infant veu com aquest va perdent capacitats sense saber què li passa o si té tractament. FEDER (2009) assegura que en el cas d'Espanya, les famílies tendeixen a esperar cinc anys abans de la confirmació del diagnòstic.

En l'estudi realitzat per Requena, S. Arcos, J. i Bañon, A. (2014), les famílies entrevistades, entre les quals es troben casos de Mucopolisacaridosis, asseguren que el procés de cerca de diagnòstic és com un pelegrinatge, ja que les famílies juntament amb el seu fill van “de despatx en despatx, gairebé implorant que algú t'escolti”.

Els testimonis entrevistats asseguren que es donen processos de circularitat durant els quals es va d'un metge a un altre perquè tots veuen la part que els pertoca, però ningú es posava a “construir el puzzle”.

Luengo, S. Aranda, M., i De La Fuente, M. (2001:53) detecten una sèrie de necessitats que es produeixen durant el procés diagnòstic, caracteritzades per:

- **Suport instrumental:** el qual procedeix de la família pròxima, qui dur a terme sovint més tasques instrumentals que emocionals, per exemple fent-se càrrec dels germans de l'afectat. A més, també s'ha de comptar amb les excedències laborals a les quals sovint els pares han de recórrer per fer-se càrrec de l'infant, en aquest cas. Cada família busca els suports instrumentals necessaris “sobre la marxa”.

- **Suport emocional:** el qual no sempre prové de la família més propera. Sovint es troba entre aquells que poden o bé garantir solucions mèdiques o entre qui pot comprendre el patiment perquè estan passant o han passat per una situació similar. Entre aquest es pot distingir:
 - En l'àmbit mèdic-sanitari es valora el tracte humà i complicitat en la cerca de solucions. La disponibilitat i accessibilitat als serveis mèdics i hospitalaris són sempre reconeguts per les famílies com una ajuda inestimable.
 - Associacions d'afectats, ja que són l'únic punt de referència per al xoc emocional que suposa sentir-se únic i rar, a més de ser una font fidedigna d'informació.
 - La parella, ja que quan aquesta reacciona positivament suposa un suport important.
 - El recurs a la religió: algunes famílies creients manifesten la importància de la religió en aquests moments, pel fet que ajuda a comprendre el xoc que pot produir el diagnòstic.

Cal tenir en compte que no sempre es pot comptar amb aquests suports, ja que tots els àmbits poden presentar carències com la falta de tracte humà, el suport psicològic, la coordinació mèdica durant el procés, les llistes d'espera en l'àmbit institucional o les ajudes econòmiques; suposen per algunes famílies agreujants de la situació.

3.1.2 Comunicació del diagnòstic

La comunicació del diagnòstic d'una malaltia de baixa prevalença està determinada per l'escàs coneixement que es té d'aquestes, el qual afecta als professionals sociosanitaris. La qual cosa ocasiona que no hi hagi referents que serveixin de guia per fer-se una idea aproximada de la dimensió del problema, o el que és més important pel pacient i família, el pronòstic. El diagnòstic, no només és acompanyat pel pronòstic, sinó que també s'hi suma el fet de conèixer que es sofreix una malaltia minoritària i que aquesta pot comportar certa estigmatització social, juntament amb la falta de tractaments disponibles, i que per tant són malalties que l'acompanyaran tota la vida, sovint amb caràcter degeneratiu (Requena, S. Arcos, J.; Bañon, A. 2014:170).

En el moment de la comunicació s'haurà de tenir en compte tot el recorregut de la família i pacient per a la confirmació d'aquest. Aquest recorregut es veurà afectat per la fase i la intensitat. La fase fa referència al moment de la comunicació, és a dir, rebre la informació en un inici o quan la malaltia ja està avançada. Tot i que cal tenir en compte que no és molt comú diagnosticar-la a l'inici, sí que es pot donar un diagnòstic genèric o un diagnòstic preventiu, sense especificar el tipus o subtipus. La intensitat expressa la longitud del recorregut, on el temps hi juga un paper important (Requena, S. Arcos, J.; Bañon, A. 2014).

Requena, S. Arcos, J.; Bañon, A. (2014: 166) afirmen que la comunicació del diagnòstic és un moment clau en la interacció metge-pacient. Citant a Kalber, B. (2009:330) els autors asseguren que la comunicació del diagnòstic s'acostuma a produir en un context sanitari, i el professional que trasllada la informació a la família i pacient, pot ser, a vegades, un metge que no ha tingut formació suficient o l'experiència necessària per a transmetre adequadament les males notícies. És per aquest fet que els professionals tendeixen a desfocalitzar l'atenció de la mala notícia i informar sempre la part positiva. Encara que no sempre és possible.

Segons Watson, B. Gallois, C.; (1998) és molt important que quan el metge comuniqui el diagnòstic, el professional sanitari modifiqui el seu registre, sigui amb el to de veu o l'actitud, per tal que el pacient i familiars entenguin en tot moment el que s'està dient. El professional ha de procurar que s'entengui el contingut en aspectes de terminologia i conceptes relacionats amb la salut i també s'ha d'adequar des del punt de vista del to que utilitzi, és a dir, la manifestació de les emocions. Si hi ha una absència d'aquestes acomodacions, es pot arribar a despersonalitzar i cosificar a l'infant afectat.

Semino, E. (2010) afirma que si el professional sanitari és capaç d'empatitzar amb el pacient perquè entén el seu dolor, el procés de comunicació del diagnòstic és menys difícil.

Tot i així, Starke, M. Albertsson, K.; Möller, A. (2002) en un estudi que realitzaren sobre pares d'afectats sobre el síndrome de Turner va revelar que encara que els pares s'informin abans de la confirmació del diagnòstic, en el moment de la comunicació del mateix es presenten com a "no preparats" per rebre la notícia.

3.2 Relació metge pacient

Existeix una sèrie de factors que porten a pensar que la relació tradicional entre el metge- pacient no és aplicable en les malalties minoritàries, perquè es dona una absència de coneixement de la malaltia, les dificultats psicològiques associades al diagnòstic d'una malaltia incurable i, generalment, una distància geogràfica important amb l'especialista de referència (Requena, S., Arcos, J.; Bañon, A. 2014, 166). Molts dels pacients i familiars es veuen obligats a convertir-se amb gairebé especialistes sobre la malaltia i estar sempre actualitzats sobre noves teràpies.

Segons Requena, S. Arcos, J.; Bañon, A. (2014: 168) entre diferents testimonis de pacients amb malalties rares es troben patrons d'interacció paternalista, on el metge decideix sense comptar amb l'opinió del pacient, qui assumeix aquesta situació; patrons d'interacció col·laborativa on els metges reconeixen el coneixement dels pacients i aquests reconeixen el rol professional del metge; els patrons d'interacció dirigits pel pacient, on aquest dirigeix al metge; i el patró d'interacció basat en la confrontació, on el pacient desafia la competència del metge i aquest reacciona augmentant el nivell de decisió i ignorant al pacient.

En el cas de les Mucopolisacaridosis, els pacients sobretot en les primeres etapes de la malaltia són infants, i per tant, aquests patrons es donen amb els pares.

Cal destacar però, que les característiques personals del metge o família influiran en el moment d'adoptar un patró, així com les expectatives del pacient o l'empatia del metge (Requena, S. Arcos, J.; Bañon, A. 2014, 168).

3.3 Tractament de les Mucopolisacaridosis

Com s'ha anomenat anteriorment, després de la comunicació del diagnòstic, i per tant, la coneixença del pronòstic, la importància rau en l'existència o no de tractament i l'eficàcia d'aquest.

Actualment, la Mucopolisacaridosis tipus I o Hurler, la Mucopolisacaridosis tipus IV o Morquio, i la Mucopolisacaridosis tipus VI o Maratoux-Lamy, tenen tractament, però aquest és pal·liatiu. Les tres compten amb teràpia de reemplaç enzimàtic, i el tractament de la simptomatologia, generalment caracteritzada per les intervencions quirúrgiques i

tractaments alternatius necessaris per millorar l'estat i la qualitat de vida de la persona afectada.

En les malalties minoritàries sovint es dona una **inexistència de tractament**, on la primera reacció de la família és buscar altres opinions mèdiques que confirmin aquesta inexistència. Aquesta cerca pot provocar dificultats burocràtiques, despeses econòmiques i dificultats per definir l'especialista que se n'ha de fer càrrec. A més de dificultats per accedir a productes no estrictament sanitaris però necessaris per a facilitar la qualitat de vida. Enfront aquesta inexistència, també es poden cercar solucions dins la medicina alternativa (Luengo, S., Aranda, M., De La Fuente, M., 2001, 63).

Serveis socials també jugar una tasca important, enfront la falta de tractament segons Luengo, S. Aranda, M., De La Fuente, M., (2001).

- La carència d'ajudes econòmiques, o dificultats per accedir-hi; ja que la família ha d'adaptar l'habitatge a les necessitats que presenta l'afectat (eliminació de barreres arquitectòniques, presència de grues per a la mobilització, etc.)
- Dificultats de suport per a la cura dels afectats, ja sigui en centres de dia, ajudes domiciliàries, o altres.
- Dificultats per accedir a rebre assistència adequada en altres serveis com el de rehabilitació i estimulació precoç o intervencions per part de psicòlegs.
- Les despeses econòmiques addicionals.

Els tractaments pal·liatius són actuacions mèdiques concretes enfront problemes concrets derivats de la malaltia, que no actuen sobre la malaltia de base i que per tant, no detenen el curs degeneratiu, però sí que en pal·lien els efectes temporalment.

Aquests tractaments es caracteritzen segons Luengo, S. Aranda, M., De La Fuente, M., (2001) per ser de molt llarga duració, ja que un cop s'inicia en un especialista, aquest serà de per vida, a més de la intervenció d'una gran varietat d'especialistes i què, qui adopti un major interès serà el coordinador global dels tractaments del pacient.

La teràpia de reemplaç enzimàtic (TRE) és un dels tractaments pal·latius que actualment s'ofereixen per les Mucopolisacaridosis esmentades. Aquesta, consisteix en subministrar al pacient una proteïna exògena, que en el seu organisme no està sent sintetitzada correctament. La proteïna pot provenir de teixits i fluids humans, ser sintetitzada en bacteris, cèl·lules de mamífer o llevadures, a les quals se'ls hi ha

introduït el gen corresponent. Però una de les limitacions d'aquest tractament són els alts costos a causa del petit nombre de pacients que es tracten a escala mundial (Sáenz, H., Barrera, L. 2003).

Els doctors Perea, A. López, G. i Carbajal, L. et al (2011:303) asseguren que la pròpia evolució de la medicina ha portat a importants avenços en el desenvolupament biotecnològic, farmacològic i quirúrgic per a l'atenció a les malalties, fet que ha modificat l'evolució i l'esperança de vida de diversos tipus de malalties que anteriorment eren mortals en la primera o segona dècada de vida. Els trastorns de dipòsit lisosomal, com són les Mucopolisacariodosis, han canviat les expectatives de vida gràcies a la teràpia de reemplaç enzimàtic. Aquest fet porta a contemplar la importància d'efectuar la transició entre els metges pediàtrics als d'adults amb efectivitat, enfront de la complexitat que suposa aquest tipus de malalties desconegudes per aquest col·lectiu de professionals anteriorment.

4. L'adolescent o jove amb una malaltia minoritària com les Mucopolisacaridosis

4.1 Conseqüències de la transició d'infant a adult pels joves afectats per una malaltia minoritària

L'adolescència és un període de transició, de la dependència a la independència. Els adolescents comencen a adoptar noves funcions socials i emocionals, aprenent a enfrontar-se a les funcions corporals alterades. Però si estan afectats per una malaltia amb caràcter degeneratiu, aquesta els manté lligats físicament, emocionalment i financerament a les seves famílies (Kyngäs, H. Kroll, T. Duffy, M., 2000, 379).

Els autors matisen que “el procés de desenvolupament en l'adolescència pot ser vist com a transaccional”. Es refereix al fet que el desenvolupament no és un fenomen absolut sinó que hi interactuen factors contextuais i situacionals, és a dir, l'individu forma part d'un ambient i al mateix temps, té un paper actiu en el seu desenvolupament. A aquests factors contextuais i situacionals, en el cas dels adolescents afectats per una malaltia crònica, s'hi suma haver d'enfrontar-se a altres necessitats com establir prioritats personals i rols socials (estudiants, membres de la família i d'un grup d'amics, etc.) tenint en compte la malaltia i la situació de dependència.

Fernández, M. Grau, C (2014:101) apunten que per als joves, l'impacte sobre el seu estat de salut coexisteix amb la repercussió del seu desenvolupament personal, social, i l'aprenentatge acadèmic, ja que apareixen noves variables que poden afectar a la formació del seu caràcter i la personalitat, al mateix temps que provocar dificultats en l'aprenentatge escolar, l'impediment de la integració completa en activitats i l'alteració en les relacions amb els seus companys, pares, germans, etc.

A aquest fet s'hi afegeix que els adolescents afectats per Mucopolisacaridosis tenen canvis visibles en la seva aparença física; l'estatura baixa n'és un exemple, i segons Kyngäs, H. Kroll, T. Duffy, M. (2000:380) “tenen un major risc en les dificultats d'adaptació, un problema exacerbat per l'enfocament de la societat en l'atractiu físic. És per aquest fet que una imatge negativa del cos, els factors d'estrès de cada dia, o les interaccions socials negatives poden tenir com a conseqüència retards en l'assoliment de la tasca de desenvolupament”.

Una de les característiques del període adolescent és el desenvolupament de la identitat, ja que durant la transició entre l'infant i l'edat adulta es constitueix el concepte que es té de si mateix. L'autoconcepte pot ser descrit com la cognició i avaluació d'aspectes específics d'un mateix, el jo ideal i l'autoestima en general, incloent-hi la identitat de gènere i els objectius personals. L'autoconcepte pot variar amb el gènere, l'edat i la transició educativa (Räty, L. Larsson, G. Söderfeldt, B, et al. 2005). En l'adolescència, la limitació d'activitats socials pot afectar a la construcció de la identitat, que es forma amb una càrrega important d'incertesa cap al futur i de dependència de l'entorn (Fernández, M., Grau, C., 2014, 100).

4.1.1 Conseqüències en l'esfera psico-emocional

Segons Seco, M.; Ruiz, R. (2016:387), l'afectat al llarg de tota la seva vida, però especialment durant el període adolescent, s'ha d'enfrontar a trastorns emocionals que cal resoldre a partir de la reestructuració cognitiva i adaptativa per aconseguir un funcionament el més normalitzat possible. Apareixen sentiments relacionats amb la falta de control per la incertesa sobre el futur, el malestar emocional dels pares, la impotència, la tristesa i l'ansietat.

La imatge social continua tenint un gran pes dins de la societat, sobretot durant l'adolescència, ja que se'ls senyala com a diferents. Però l'estigma més gran es dona a partir d'un mateix, provocant sentiments de rebuig i necessitat d'amagar la realitat de la malaltia (Seco, M.; Ruiz, R., 2016, 382).

Els afectats tendeixen a no mostrar el seu estat emocional enfront de la família perquè els preocupa les seves reaccions, el fet que sofreixin per ells. Al llarg de la vida s'han sentit protegits per la família, en alguns casos, massa (Luengo, S. Aranda, M. De La Fuente, M. 2001). Però tot i l'existència d'un distanciament afectiu i comunicatiu que es produirà en l'adolescència, front uns pares comunicatius, propers i afectuosos, que els hi propiciïn suport en els moments difícils al llarg d'aquests anys; el jove comptarà amb un bon ajustament psicosocial, inclòs confiança en ells mateixos (Oliva, A. 2006; citant a Steinberg i Silverberg, 1986) competència conductual i acadèmica (Oliva, A. 2006; citant a Steinberg, Lamborn, Dornbusch i Darling, 1992), autoestima i benestar psicològic (Oliva, A. 2006; citant a Noller i Callan, 1991; Oliva, Parra i Sánchez-Queija, 2002) i menys símptomes depressius (Oliva, A. 2006; citant a Allen, Hauser, Eickholt, Bell i O'Connor, 1994).

4.2 Integració social dels joves amb una malaltia minoritària com les Mucopolisacaridosis

Actualment l'estigma social produït per aquestes malalties influeix en les relacions socials quotidianes (escola, lloc de treball, etc.) aquest estigma generalment ve derivat del desconeixement general que es té de les malalties minoritàries (Seco, M.; Ruiz, R., 2016,382. Citant a Rivera, 2010).

La coexistència que es dona en les Mucopolisacaridosis de diverses discapacitats, juntament amb l'augment de la sensació solitud, desemboca a una font de discriminació i dificultats d'accés a l'àmbit educatiu, professional i social, rellevant a les persones afectades a una pèrdua d'oportunitats i sentiments d'incomprensió. Però aquesta pèrdua no és solament pels afectats sinó que també per l'entorn, ja que per exemple: "El 75% de malalties minoritàries afecta a nens i nenes en la seva cura i la cerca d'atenció especialitzada, recaient en un 70% en les seves mares, impossibilitant el seu desenvolupament professional i personal" (Puente, A., Barahona, M. Fernández, M. 2011, 17).

Els autors Seco, M.; Ruiz, R. (2016:382) citant a CRE Enfermedades Raras (Burgos, 2010) asseguren que en moltes ocasions els afectats per malalties rares i família senten aïllament social produït pels aspectes de la cronicitat, l'afectació física, les barreres arquitectòniques (García, A. 2012), etc. a les quals s'uneix a la dificultat per trobar un tractament adequat.

Aquest aïllament però, es fa més visible quan es tracta del període de l'adolescència, ja que un aspecte innegable d'aquest és la necessitat de formar part d'un grup. Però en comparació amb aquest, els joves afectats poden enfrontar-se a sentiments com la por, la culpabilitat, depressió o ansietat si es comparen amb la resta de companys (Kyngäs, H. Kroll, T. Duffy, M. 2000:383).

La diferència entre les relacions familiars i d'un grup d'amics, és que aquests darrers ofereixen companyia mentre que la família es detecta com un suport tangible. Però no s'ha de subestimar aquesta companyia, ja que és una font de suport important en el moment d'abordar tasques de desenvolupament i desafiaments relacionats amb la malaltia. Perquè tot i que els pares segueixen “exercint el paper dels cuidadors primaris, els amics i companys proporcionen suport emocional mitjançant l'acceptació del seu amic afectat amb les seves limitacions físiques. El suport, per tant, està orientat en què l'adolescent se senti acceptat” (Kyngäs, H. Kroll, T. Duffy, M. 2000, 384).

5. Efectes en la dinàmica familiar

5.1 La família i les malalties minoritàries: conseqüències en l'esfera biopsicosocial

Un cop diagnosticades, les famílies han de “descobrir” com afrontar la malaltia positivament i de forma resilient, per tal d'ajudar al seu fill afectat i als germans (Moreno, I. Antequera, R. Aires, M. et al., 2008) generant pautes de relació amb l'afectat i amb sistemes sanitari, educatiu i social (EURODIS, 2005). Fet que implica haver de prendre moltes decisions (Fernández, M., Grau, C., 2014).

Segons Luengo, S. Aranda, M.; De La Fuente, M.; (2001:100) a part d'algunes excepcions, quan la malaltia permet mantenir un bon nivell d'autonomia, el més habitual és que els afectats visquin amb la família.

Com ja s'ha dit anteriorment, la malaltia minoritària afecta a la família des del procés de cerca de diagnòstic. Per tant, s'ha d'enfrontar a tres etapes d'adaptació principals: un període de crisi emocional, un període de desorganització emocional, fins que finalment es produeix una acceptació de la realitat i una cerca d'alternatives per a millorar la situació (Castro, A. García, R. 2013). Però la seva gravetat, les expectatives, la qualitat de vida i el nivell d'autonomia de la persona afectada, determinen com afecta al nucli familiar i als diferents membres, els quals no ho viuran de la mateixa manera (Luengo, S., Aranda, M.; De La Fuente, M.; 2001, 100).

Un cop se supera la barrera de necessitat d'informació; encara que es segueix buscant, però hi ha una clara diferència d'un inici del procés, segons un estudi elaborat per Moreno, I. Antequera, R. Aires, M. et al. (2008) els pares necessiten informació sobre com atendre o cuidar les necessitats especials dels seus fills en l'àmbit pràctic. És per aquest fet que els progenitors tendeixen a formar-se amb aspectes referents al maneig del seu fill, amb com pot evolucionar la malaltia, amb com ajudar als germans o altres a afrontar-ho, etc.

La vida en el domicili es caracteritza per canvis permanents en l'estil de vida i una contínua adaptació, ja que les malalties acostumen a ser imprevisibles, amb canvis físics, dependència perllongada amb els especialistes mèdics, tractaments, ajudes tècniques, assistència física i canvis en les perspectives de la vida (Kynngäs, H. Kroll, T. Duffy, M., 2000, 380). Aquests factors causen “repercussions inevitables” en diferents àrees referents a les relacions de parella, la qualitat de vida en general, les relacions socials i la relació amb els altres fills. (Moreno, I. Antequera, R. Aires, M. et al., 2008).

Les necessitats derivades de les malalties minoritàries ocasionen despeses en les diferents esferes (Seco, M.; Ruiz, R., 2016. Citant a Vivancos, 2011). Els autors estimen que les famílies han de gastar més del 20% dels ingressos en afrontar la malaltia, els quals van destinats a: fàrmacs, desplaçaments, condicionament de l'habitatge, teràpies complementàries, aliments específics, etc. Per tant hi ha un desequilibri en el pressupost familiar, veient-se més agreujat pel fet que els pares es veuen obligats, generalment a disminuir la seva jornada laboral per fer-se càrrec de les necessitats del fill afectat.

Tot i així, es considera important destacar que la nova conceptualització de la discapacitat, juntament amb l'aparició de la psicologia positiva, la inclusió educativa, la nova filosofia dels serveis i els sistemes de suport que se'n deriven, el moviment cap a

l'autonomia personal, entre altres, ha propiciat que la visió sobre les reaccions de les famílies enfront de la cura del fill amb malaltia minoritària evolucioni cap a interpretacions més positives (Peralta, F. Arellano, A. 2010) com l'enriquiment dels valors o la fortalesa de la xarxa familiar (Castro, A. García, R. 2013).

5.1.1 Conseqüències pel cuidador principal

Cal destacar que és la mare de la persona afectada qui tendeix a fer-se'n càrrec de les cures, i tenint en compte, com ja s'ha dit anteriorment, que aquestes malalties són de per vida, per tant, quan s'assumeix la cura, aquesta serà de per vida. És a dir, les conseqüències exposades a continuació no són temporals sinó definitives (Luengo, S. Aranda, M.; De La Fuente, M.; 2001).

Les conseqüències principals també estan exposades a l'estudi de Luengo, S.; Aranda, M.; De La Fuente, M.. (2001), i són les següents:

- **En l'àmbit laboral:** la professió passa a un segon pla, per això, la mare deixa de treballar per dedicar el seu temps exclusivament al fill afectat, en poques ocasions es continua treballant, i si és així, tendeix a ser amb una jornada reduïda.
- **En les relacions socials:** es poden donar situacions de cerca de suport en aquelles persones que no tenen una càrrega emocional extra, com passa si es busca suport en el nucli familiar. La malaltia minoritària genera una incomprensió social derivat del desconeixement, per tant, sempre s'han de donar excessives explicacions a l'entorn front el desconcert i la desconfiança.
- **En l'àmbit personal:**
 - Enfront de la interdependència entre la persona afectada i la cuidadora, l'estat d'ànim d'aquesta va lligat a com està l'afectat.
 - Viure cada dia amb la malaltia suposa haver de modificar plans, expectatives vitals, manca de desconnexió, pèrdua gairebé total del temps lliure, inclòs la seva identitat.
 - Es presenta una impossibilitat per planificar la vida.
 - Es pot despertar un sentiment de culpabilitat, la qual utilitzen per justificar la dedicació exclusiva.

5.1.2 Conseqüències en la resta de familiars

Com s'ha exposat durant l'estudi, la resta de familiars adults ofereixen suport tangible en algun cas, però qui viu la situació in situ són la resta de fills, i per tant, germans de l'afectat. L'estudi dut a terme per Luengo, S. Aranda, M.; De La Fuente, M. (2001) destaca diversos aspectes sobre les conseqüències que té l'existència d'un fill afectat d'una malaltia minoritària en el nucli familiar, les quals s'exposaran a continuació.

El germà afectat, ho serà de per vida, fet que centra la vida familiar i de manera significativa l'atenció dels pares. Els germans quan no tenen encara edat per comprendre-ho, pateixen en gran mesura el fet de sentir-se desplaçats.

Durant els períodes d'hospitalització del fill afectat, el germà ha de residir a casa de familiars propers o amics íntims, la qual cosa es pot produir amb freqüència i allargar-se amb el temps. Al mateix temps els pares, inconscientment, poden traslladar als germans diversos missatges, que fan referència al trasllat de responsabilitat sobre la cura del germà, transmetent al germà que serà ell qui se n'haurà de fer càrrec un cop aquests no hi siguin. Aquestes pressions inconscients es poden traduir en dificultats en l'educació.

No tot són repercussions negatives, ja que Moreno, I. Antequera, R. Aires, M. et al (2008:355) afirmen que els germans es poden unir més al nucli familiar i/o al germà afectat, sent més comprensius i col·laborant en les tasques domèstiques.

6. Les malalties minoritàries en l'àmbit educatiu

La Llei Orgànica 8/2013, de 9 de desembre, per a la millora de la qualitat educativa, exposa en el seu primer article que s'ha de garantir la igualtat d'oportunitats per al “pleno desarrollo de la personalidad a través de la educación, la inclusión educativa, la igualdad de derechos y oportunidades que ayuden a superar cualquier discriminación y la accesibilidad universal a la educación, y que actúe como elemento compensador de las desigualdades personales, culturales, económicas y sociales, con especial atención a las que se deriven de cualquier tipo de discapacidad.”

Tot i així, segons Luengo, S. Aranda, M.; De La Fuente, M. (2001:109) el sistema educatiu està més preparat per acollir discapacitats “normalitzades” que les que es manifesten en malalties minoritàries. Per això, encara que el sistema educatiu tingui

prevista l'atenció a la diversitat de l'alumnat, amb freqüència, molts professionals desconeixen aquestes malalties i no saben bé com intervenir (Fernández, M. Grau, C. 2014:99).

6.1 Reptes als quals s'enfronta l'àmbit educatiu

Fernández, M. Grau, C. (2014) citant a Aguirre, P. et al. (2008) enumeren una sèrie de necessitats educatives associades a l'alumne amb una malaltia minoritària. Aquestes són necessitats que han de ser cobertes per llei, pel centre educatiu de l'infant o jove a mesura que es manifestin.

- **Necessitats relacionades amb l'autonomia personal derivades de limitacions motòriques i sensorials.** Es poden considerar aquelles que inclouen l'ús de suports específics de professionals o eines adaptades a les seves capacitats com la cadira de rodes, muletes, caminadors, etc. Així com, la utilització de lupes augmentatives, ulleres, audiòfons, entre d'altres.
- **Necessitats relacionades amb l'accessibilitat en el medi físic i social.** És vital que el jove pugui relacionar-se amb el seu entorn físic i social, ja que si no poden aparèixer problemes per ser partícip de la realitat i actuar en aquesta a causa de les seves limitacions motòriques i/o sensorials.
- **Necessitats relacionades amb la rehabilitació psicomotora.** Una deficiència en el desenvolupament ossi, com és el cas de les MPS, pot limitar alguna de les activitats que poden realitzar la resta de persones de la seva edat. Per aquest fet és necessària la intervenció fisioterapèutica i l'atenció primerenca.
- **Necessitats relacionades amb la construcció de l'autoimatge i l'autoestima.** En alguns casos es pot observar immaduresa afectiva-emocional derivada, en part, de la sobreprotecció rebuda per les persones del seu entorn. La construcció de la identitat es pot veure afectada per la falta de confiança en un mateix i el desenvolupament emocional es pot veure influït per l'autoimatge, l'acceptació dels altres i d'un mateix respecte la malaltia. Per això cal facilitar informació a la resta de companys del centre educatiu, així com al personal del centre, per tal de propiciar la plena integració.

A aquestes s'hi suma el fet que les Mucopolisacaridosis, com s'ha dit anteriorment, són degeneratives i poden empitjorar amb el temps i crear noves necessitats, com per exemple: de transport escolar, suport en les menjades, la higiene, l'atenció immediata (en casos de convulsions, dolors, hematomes, hemorràgies...), dispositius de suport pràctic i psicològic, etc. (Fernández, M. Grau, C., 2014. Citant a: Gómez de Terreros, 1999; Palau, 2009; Aguirre, et al., 2008; González-Meneses et al. 2012)

Els períodes de cronificació o crítics de la malaltia acostumen a provocar absentisme escolar, retràs acadèmic i la necessitat de compensar aquest retard (FEDER, 2009). Aquest però, no provoca únicament una desavantatge acadèmica sinó que també, social (Fernández, M. Grau, C., 2014, 114).

6.2 Relació entre l'afectat, família i l'àmbit educatiu

La relació entre família i escola és vital per a poder treballar conjuntament pel desenvolupament de l'infant i posteriorment, de l'adolescent. En l'estudi elaborat per Castro, A. García, R. (2013) es destaca que la totalitat de mestres entrevistats senyalen que l'adaptació en l'àmbit escolar és més senzilla en aquelles famílies que prèviament han rebut suport des de l'àmbit social i sanitari.

Existeix una demanda d'informació i formació per part d'educadors per aplicar a l'aula, així com una coordinació multidisciplinària entre els docents i l'entorn del jove per tal de desenvolupar les seves capacitats al màxim i evitar la discriminació de la qual parteixen en un procés d'adaptació permanent. La malaltia pot introduir canvis en la seva situació, per la qual es precisa el coneixement de necessitats concretes i la dotació de mitjans tècnics i humans amb el suport de la família com a coordinadora entre els diferents agents del procés (Seco, M. Ruiz, R. 2016).

6.3 Recursos existents per a l'educació de l'infant i/o adolescent amb malaltia minoritària

Per tal de fomentar l'educació inclusiva, caracteritzada per la seva innovació, la cooperació i la integració, és necessari tenir en compte els serveis als quals es poden adherir els nens o joves amb discapacitat física. És per aquest fet que cal tenir una cobertura educativa en els diferents nivells: l'hospital, el domicili i l'escola (Fernández, M. Grau, C., 2014).

A continuació s'enumeraran els serveis i recursos disponibles en l'àmbit estatal i de forma generalista, ja que cal tenir en compte que cada comunitat autònoma pot oferir serveis específics no contemplats a escala nacional.

- **Serveis d'atenció primerenca**, els quals afavoreixen la integració d'infants, generalment de 0 a 6 anys, a escoles infantils. En aquest període, clau per a la socialització del nen, els professionals del servei han de propiciar en la família actituds positives que facilitin l'estreta col·laboració amb l'escola (Castro, A. García, R. 2013).
- **Unitats escolars de suport en els centres hospitalaris**, també anomenades Aules Hospitalàries, les quals tenen com a objectius: l'atenció educativa de l'alumne hospitalitzat, la integració socioafectiva dels nens hospitalitzats per tal d'evitar l'angoixa i l'aïllament; fomentant, també activitats d'oci i temps lliure en l'hospital. (Fernández, M. Grau, C., 2014).
- **Assistència educativa domiciliària** per aquells alumnes que han de passar llargs períodes de convalescència (Fernández, M. Grau, C., 2014).
- **Els centres escolars de referència**, els quals han de vetllar per la integració del nen o jove amb les millors garanties. És desitjable que els alumnes amb una malaltia minoritària s'escolaritzin i rebin els suports corresponents en el mateix centre escolar de la seva zona de residència (Fernández, M. Grau, C., 2014). Segons Del Barrio, J. Castro, A. (2008) l'ensenyament bàsic de caràcter obligatori per als afectats per una malaltia minoritària, requereix una reordenació global del procés d'ensenyament i aprenentatge de l'alumne, ja que molts d'ells requereixen una atenció específica i individualitzada. Existeixen diversos tipus d'adaptacions curriculars depenent de les necessitats de l'alumne. Aquestes es poden diferenciar segons:
 - **Adaptacions curriculars d'accés al currículum**, amb modificacions o provisions de recursos espacials (barreres arquitectòniques, il·luminació i sonoritat, mobiliari, professorat...), materials, personals o de comunicació (lupes, ordenadors, etc).
 - **Adaptacions curriculars individualitzades**, les quals es poden diferenciar entre les no significatives (temps, metodologies, activitats...) i

les significatives o molt significatives (adequar objectius i continguts, prioritzar criteris d'avaluació, etc.).

Les Mucopolisacaridosi poden comportar discapacitats visuals importants, per aquest fet, es compta amb serveis d'associacions fortes i amb experiència com l'ONCE, la qual és un suport en els centres educatius de referència en el moment de realitzar les adaptacions pertinents (Fernández, M. Grau, C., 2014, 115).

7. El moviment associatiu enfront de les malalties minoritàries com les Mucopolisacaridosi

Segons Escudero, A. (2011) la Llei Orgànica 1/2002 reconeix els deures fonamentals respecte al dret d'associació. L'article tres detalla que es poden associar les persones físiques amb capacitat d'obrar i sense ser sotmeses a cap condició legal per l'exercici del dret. Partint d'aquesta premissa, cal destacar que el sector de les persones amb discapacitat a Espanya s'ha desenvolupat a través de les tasques d'associacions d'autoajuda promogudes per afectats o familiars d'afectats (Carrillo, I. , 2000, 323).

A Espanya, es va aprovar l'any 2009 l'Estratègia en Enfermedades Raras del Sistema nacional de Salud, establint set línies d'actuació: informació, prevenció i detecció precoç, atenció sanitària, teràpies, atenció sociosanitària, investigació i formació (Fernández, M. Grau, C. 2014, 118).

A principis dels 80 sorgeix als Estats Units la *National Organisation for Rare Diseases* (NORD), com a primera associació de pacients amb malalties minoritària organitzada en el món. A mitjans dels 90 a Europa es funda la *European Union Organisation for Rare Diseases* (EURODIS), creada per fomentar els medicaments orfes. A Espanya es crea l'any 1999 la Federació Espanyola de Malalties Rares (FEDER), la funció de la qual és defensar els drets de les persones afectades per malaltia minoritària a Espanya, integrant més de 160 associacions de pacients i representant a més de 900 malalties (Fernández, M. Grau, C. 2014,119).

Les associacions compleixen una tasca molt rellevant en el camp de les malalties minoritàries, ja que ofereix suport a afectat i família proporcionant informació de tot tipus sobre la malaltia, oferint també, suport emocional i psicològic, ajuda mútua, i suport en les gestions enfront de les Administracions públiques i la societat, per tal de

donar a conèixer l'existència dels problemes dels afectats (Luengo, S. Aranda, M.; De La Fuente, M. 2001, 185). Actualment es podria afirmar que el recorregut de les associacions i organitzacions ha estat més o menys exitós, aconseguint fins i tot, donar-hi rellevància en el món sanitari, on professionals de la medicina les inclouen amb certa freqüència (Fernández, M. Grau, C 2014,119).

Però el moviment associatiu de les malalties minoritàries a Espanya es troba enfront dues grans dificultats: la multiplicitat d'associacions i la dispersió geogràfica dels associats, fet que genera una tendència cap al reagrupament. El qual es va materialitzar amb la creació de FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras), que té presència internacional per ajuntar els esforços i considerar una visió conjunta dels problemes comuns (Del Barrio, J. Castro, A. 2008).

Però no es pot obviar que les associacions estan duent a terme una tasca social, convertint-se com a referents per la persona afectada i la seva família, configurant-se com a suport (emocional, tangible o instrumental i informacional) (Del Barrio, J. Castro, A. 2008).

Actualment, com ja hem anomenat, el panorama associatiu per a les malalties minoritàries es caracteritza principalment per la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), com a paraigua de les associacions més petites. La missió de FEDER és fer visibles les necessitats comunes de les malalties minoritàries i proposar solucions per millorar la qualitat de vida, representant els seus interessos, defenent els drets i promovent millores concretes per aconseguir la plena inclusió social.

Pel que fa a les Mucopolisacaridosis, les engloba principalment l'Associació MPS Lisosomals, la qual va neixer l'any 2003 com a Associació Sanfilippo España, però l'any 2005 es va constituir com MPS Espanya. Representada per un comitè científic, un comitè assessor mèdic, i pares amb fills afectats.

Els objectius d'aquesta són genèrics, d'interès general i sense ànim de lucre, aquests inclouen: el foment de la investigació científica, l'assessorament i suport a les famílies, la promoció de seminaris i conferències, la promoció de caràcter preventiu, la divulgació i la promoció de beques científiques, entre d'altres.

Per al síndrome de Sanfilippo, el panorama associatiu és divers, ja que destaquen per altra banda, la Fundació Stop Sanfilippo i l'Associació Sanfilippo Barcelona.

8. Treball social enfront de les malalties minoritàries

Les expectatives socials de les persones afectades per una malaltia minoritària o les seves famílies, s'expressen a través d'associacions de pacients, és per aquest fet que el treballador/a social ha d'actuar sobre aquestes necessitats i demandes i atenent als usuaris en risc social, col·laborant amb associacions d'afectats, informant dels drets i deures, promovent i potenciant activitats de grups d'autoajuda, impulsant el voluntariat, informar i assessorar sobre recursos socials i comunitaris disponibles; tal com s'ha considerat al Pla d'Acció sobre Malalties Rares, acordat pel Senat (BOE 659 de 23 de Febrer de 2007) (González, A. Listán, A. Hervás A. et al. 2011).

Els autors González, A. Listán, A. Hervás A. et al. (2011) citant a Avellaneda (2007) asseguren que les malalties minoritàries plantegen desafiaments per la medicina actual molt diferents dels de fa trenta anys, fet que requereix abordatges innovadors, on es canviï el model d'atenció a les malalties minoritàries, prioritzant l'enfocament sociosanitari, la qual cosa ha de ser reconeguda per totes les administracions.

Fernández, M. Grau, C. (2014:103) afirmen que és important considerar la coordinació, no només com l'organització de l'ús de recursos assistencials, sinó que hauria de ser un procés col·laboratiu d'anàlisi dels serveis disponibles que poden necessitar-se per les cures de l'afectat, la planificació, la posada en pràctica, la coordinació i l'avaluació de l'atenció proporcionada.

En aquesta línia Puente, A. Barahona, M. Fernández, M. (2011:18) asseguren que és necessària l'atenció biopsicosocial, com a superació del "mètode" fins ara centrat amb la malaltia (amb una atenció únicament mèdica); ja que permet centrar-se en la persona i no en la malaltia, fent una valoració integral, realitzada per un equip interdisciplinari. On els treballadors/es socials ofereixen una intervenció prestacional i assistencial, però que no són valuosos en si mateixos. Només en cas que puguin ser utilitzats per a resoldre un problema o arribar a un objectiu, com és en casos particulars, la Llei de Dependència, o el Grau de Discapacitat.

BLOC II: METODOLOGIA

En aquest bloc s'aprofundeix sobre la metodologia, exposant els objectius generals i específics que han guiat la tasca posterior, seguit de l'estructuració del model d'anàlisi desenvolupat en el Bloc III, l'orientació metodològica incloent les tècniques i mètodes utilitzades, així com les característiques del desenvolupament del treball de camp; i finalment, la mostra escollida.

2.1 Els objectius

Els objectius sobre els quals s'inicia l'estudi i es desenvolupa la investigació conseqüent a aquests, es caracteritzen per ser dos objectius generals, cadascun d'ells desglossat amb dos objectius específics.

OBJECTIU GENERAL 1: Conèixer quines són les necessitats socials dels joves amb discapacitat física causada per una Mucopolisacaridosis.

OBJECTIU ESPECÍFIC 1.1: Analitzar els recursos personals del jove amb Mucopolisacaridosis per afrontar la situació de malaltia en la joventut primerenca.

OBJECTIU ESPECÍFIC 1.2: Determinar les necessitats relacionades amb els aspectes afectivo-emocionals dels joves amb discapacitat física causada per una Mucopolisacaridosis.

OBJECTIU GENERAL 2: Plantejar des d'un punt de vista multidimensional les necessitats derivades de l'autonomia personal, tant física com social, del jove amb discapacitat física causada per una Mucopolisacaridosis.

OBJECTIU ESPECÍFIC 2.1: Identificar quin és l'abordatge del procés de malaltia des de l'òptica de les relacions primàries del jove amb discapacitat física causada per una Mucopolisacaridosis.

OBJECTIU ESPECÍFIC 2.2: Explorar aquelles relacions secundàries derivades del contacte del jove amb discapacitat física causada per una Mucopolisacaridosis amb l'entorn institucional.

2.2 Estructuració del model d'anàlisi

Per a poder conèixer quina és la situació del/la jove amb una malaltia minoritària cal tenir en compte tot el seu entorn i allò que influència en el desenvolupament personal. Per aquest fet l'anàlisi constarà de cinc blocs principals: el jove, la família, les relacions socials, l'àmbit educatiu, l'àmbit sanitari i el tercer sector i els serveis socials. Cada un d'ells es troba desglossat en diferents ítems que facilitaran el buidatge i posterior anàlisi, així com la lectura i la comprensió de la realitat del jove.

Sobre el jove, Luengo, S. Aranda, M. De La Fuente, M. (2001:93) detallen que quan el nen/jove és més conscient de la seva malaltia, li costa més acceptar no només la malaltia, sinó el fet de ser de baixa prevalença, que hi ha molt poca gent o ningú al seu voltant amb la mateixa condició.

Per tal de poder conèixer al **jove amb discapacitat física derivada d'una Mucopolisacaridosis** i comprendre el que suposa la situació de malaltia es parteix d'uns indicadors inicials que englobin els diferents aspectes a valorar. Aquests queden dividits en: la malaltia i les conseqüències físiques i orgàniques principals, incloent-hi aspectes com l'evolució de la malaltia i la situació actual; seguidament s'exposen les conseqüències emocionals, les quals abracen des de l'adaptació a la malaltia, l'autoconcepte i l'autoconfiança, l'intel·ligència emocional i l'expressió d'emocions, i el dia a dia del jove, és a dir, la seva quotidianitat.

Suris, Michaud i Viner (2004:94) afirmen que l'adolescència és un temps de ràpid creixement i canvis fisiològics, acompanyats per importants processos d'individualització i socialització, el maneig d'una condició crònica com són les Mucopolisacaridosis, durant aquest període, constitueix un important desafiament per l'individu, la seva família, l'equip mèdic i l'educatiu. És per això que en aquest estudi es tindrà en compte al jove, amb les seves capacitats i limitacions, i a l'entorn que l'envolta, dividit en:

- **Entorn familiar:** aquest té una gran influència en la vida del jove i en la construcció de la seva personalitat i intel·ligència emocional. Però és necessari tenir en compte els condicionants previs marcats per les característiques familiars generals, la dinàmica familiar, la qual es caracteritza per ítems com l'afecte, el control i el conflicte, així com el foment de l'autonomia del jove i el

suport de la família extensa. Per finalitzar aquest bloc es té en compte la comunicació intrafamiliar com a punt clau per l'abordatge de la situació de malaltia.

- **Entorn relacional:** la construcció de la pròpia xarxa social és un aspecte determinant per a qualsevol adolescent. La complexitat afegida per una afectació com és les Mucopolisacaridosi ocasiona que hi hagi d'haver altres factors influents en l'elaboració d'aquesta xarxa. En aquest bloc es desglossa el perfil de les amistats dels joves amb MPS, així com les relacions afectives i el punt de vista dels joves, i finalment les relacions socials amb altres joves amb discapacitat física derivada d'una Mucopolisacaridosi.
- **Entorn escolar:** preescolar, l'escola i ara l'institut; han sigut i són fonts de referència per al creixement del jove, ja que en aquestes institucions passen gran part de les seves vides. Per tant, per a poder conèixer amb profunditat aquest entorn cal valorar la trajectòria escolar, les adaptacions físiques i curriculars, el suport formal en el centre i l'aparició o no d'assetjament escolar.
- **Entorn hospitalari:** González-Lamuño, D. (2014:555) afirma que en el període escolar, les absències obligades, les hospitalitzacions freqüents i la discapacitat que experimenta el nen, poden alterar el seu procés de socialització. Per aquest fet en aquest bloc s'exposen les conseqüències dels ingressos hospitalaris, l'accés al tractament i les conseqüències d'aquest, la relació amb l'equip mèdic de referència i l'accés als serveis de rehabilitació.
- **Tercer sector i serveis socials:** Des de les associacions es percep que els associats aprecien el suport emocional, moral i psicològic que els transmet les Associacions d'Afectats; les activitats realitzades i les gestions entre l'Administració i la societat en general (Luengo, S. Aranda, M. De La Fuente, M. 2001). Cal valorar quin interès tenen actualment els joves i les seves famílies en participar de l'associació, si en poden treure d'aquesta un recurs, participant també de les activitats organitzades durant l'any; els aspectes a millorar que es consideren oportuns per a incrementar el seu benestar, així com la participació activa anual de les famílies. Pel que fa als serveis socials, es té en compte en el moment previ a l'anàlisi que aquest serà un aspecte abordat a partir dels progenitors, ja que els joves no en tenen coneixença. Per aquest fet s'exploren

els contactes amb serveis socials i el suport prestat per part de les organitzacions.

Per a conèixer aquestes situacions amb profunditat, és necessari tenir en compte en el moment previ a l'anàlisi que aquests aspectes són genèrics dins l'especificitat, i que per a poder conèixer-los amb profunditat cal indagar sobre tot allò relacionat que els condiciona, com per exemple en el cas de les característiques familiars: els membres del nucli de convivència, la zona de residència i l'adaptació de l'habitatge, entre d'altres.

2.3 Orientació metodològica

La màxima d'aquesta investigació és realitzar un estudi de la realitat i una detecció de necessitats, per aquest fet, cal explorar a fons les inquietuds i pensaments del jove, la seva família i el seu entorn. És per això que en aquest projecte prima la metodologia qualitativa enfront de la quantitativa.

A causa de la baixa prevalença de les malalties i la variable d'edat que es té en compte la participació de gran part de l'univers és significatiu per a poder extreure resultats concloents. Davant aquest fet, s'ha valorat la metodologia qualitativa per poder extreure informació més detallada de l'entrevistat.

La investigació qualitativa té rellevància específica per a l'estudi de les relacions socials, a causa del fet de la pluralització dels mons vitals. Aquesta pluralització requereix una nova sensibilitat per l'estudi empíric dels problemes (Flick, U. 2004: 15). Cada jove té particularitats mèdiques, territorials, familiars, emocionals, escolars, etc. que el fan ser diferent de la resta. Per tant, la finalitat és evitar grans generalitzacions i poder aprofitar la riquesa de la informació aportada per cada un d'ells i les seves famílies.

Segons Mejía, J. (2004: 278) "La investigació qualitativa utilitza dades qualitatives com paraules, texts, dibuixos, gràfic i imatges, descripcions detallades de fets, cites directes de la parla de les persones i extractes de passatges sencers de documents per a construir un coneixement de la realitat social en un procés de conquesta-construcció-comprovació teòrica."

La investigació és un estudi prospectiu i descriptiu de la realitat social que permet obtenir un coneixement holístic de l'objecte d'estudi, al mateix temps que permet adquirir una entesa de l'experiència humana fent referència a la trajectòria biogràfica del jove.

Luengo, S. Aranda, M. De la Fuente, M. (2001:206) asseguren que si sempre és dolorós patir una malaltia o tenir un familiar proper que la sofreixi, sentir-se una “minoría rara” ho és molt més. Ofegar el dolor, condició necessària per participar activament en qualsevol de les tècniques qualitatives aplicades en la investigació, és quasi una heroïcitat.

És per aquest fet, que s'ha realitzat aquesta investigació sota la possibilitat que no tothom accedeixi a donar una informació completa i exhaustiva del tema o, que no tothom estigui disposat a respondre a preguntes sobre la seva vida personal. Cal destacar però, que aquest fet no s'ha donat, i que s'ha detectat una actitud molt col·laboradora per part dels joves i les seves famílies.

2.2.1 Tècniques i mètodes

En una primera instància, la principal tècnica utilitzada és la documental, la qual permet elaborar una recerca exhaustiva, mitjançant la lectura i recopilació de material amb validesa científica que ha permès incrementar la base de coneixement previ per a poder realitzar posteriorment l'anàlisi de les entrevistes que permeti treure uns resultats concloents.

Per a poder recollir les dades i aprofundir s'han realitzat entrevistes semi-estructurades. Segons Ander-Egg, E. (1987:227) afirma que una entrevista estructurada “es realitza sobre la base d'un formulari prèviament preparat i estrictament normalitzat, a través d'una llista de preguntes establertes amb anterioritat”. Mentre que en una entrevista no dirigida segons Ander-Egg, E. (1987:228) “l'informant té la completa llibertat per expressar els seus sentiments i opinions, l'enquestador ha d'animar a parlar d'un determinat tema i orientar-lo. La seva funció és “fonamentalment la de servir de catalitzador [...] creant una atmosfera “facilitadora””.

S'han presentat preguntes obertes, guiades per la teoria prèviament elaborada i preguntes de confrontació, les particularitats de les quals s'han valorat segons l'evolució

de l'entrevista. S'ha practicat la reconducció de les entrevistes, ja que al donar llibertat d'expressió a l'entrevistat fàcilment es desviava del tema a tractar.

L'entrevista estava preparada amb anterioritat, amb un guió elaborat i validat pel tutor del projecte.

A causa que l'objecte d'estudi es troba dispers en tot el territori espanyol, l'element geogràfic ha estat una variable important a tenir en compte i que calia considerar en el moment de realitzar les entrevistes. Davant la impossibilitat de desplaçar-se per poder fer les entrevistes presencials, s'ha utilitzat el programa *Skype*, que ha permès, a través de la càmera de l'ordinador, poder-se comunicar a l'instant durant un període indefinit de temps. A més, el programa permet gravar les converses realitzades, fet que ha facilitat la transcripció posterior.

Per tal d'establir un primer contacte s'ha utilitzat principalment el correu electrònic, encara que també s'ha considerat la trucada telefònica si el primer mètode no era efectiu. Com que arran de l'Associació ja he mantingut contacte amb les famílies amb assiduïtat els darrers cinc anys aproximadament, es va considerar que si amb una mesura més formal com seria el correu electrònic la família fa demanda de més informació, es considerarà la trucada telefònica per oferir un tracte més personal.

Un cop es va contactar amb la família, es va procedir a contactar amb el jove seguint les mateixes pautes. En el primer contacte es va explicar la finalitat de l'estudi, els objectius d'aquest, el respecte per la confidencialitat, etc. Oferint-los també la possibilitat de respondre a aquells dubtes que tingui la família o el jove.

A partir d'aquest primer contacte es va establir una data aproximada per realitzar les entrevistes, la qual es va anar ajustant segons disponibilitat i demanda.

L'estudi ha estat dissenyat per poder fer partícip al jove des d'una primera instància, per tant, aquest i la seva família han estat al corrent de l'evolució del projecte mitjançant el correu electrònic.

2.3.2 Característiques del desenvolupament del treball de camp

En aquest apartat s'exposaran les particularitats del desenvolupament del treball de camp que han comportat per una banda, aspectes facilitadors, mentre que per l'altra, han suposat handicaps que han dificultat en alguns casos la recollida de dades.

Primerament és necessari destacar que un fet facilitador és la coneixença prèvia del tema a tractar, ja que aquest fet possibilita la recerca d'informació i la validació la informació recollida. Davant una temàtica que sofreix canvis constants es necessita una informació actualitzada, el previ coneixement de la situació actual facilita la comparativa entre les fonts trobades.

Seguidament, es destaca la coneixença prèvia dels membres de la mostra a entrevistar. Gràcies al fet que ja fa anys que em coneixen personalment la posada en contacte i la fluïdesa en la comunicació és més fàcil, ja que la relació de confiança ja està establerta. Aquest fet, però, ha comportat una dificultat afegida, ja que per a l'elaboració del treball de camp era necessari trencar amb rol de familiar i imposar-me com a professional.

D'entre les particularitats d'aquest estudi s'hi troba el factor territorial, ja que davant la impossibilitat de desplaçament per realitzar les entrevistes, aquestes s'han hagut de fer a través de programes informàtics que permetin la reproducció de la veu i la imatge simultàniament. Un aspecte facilitador, però, ha estat que la gravació de les entrevistes m'ha permès revisualitzar aquells aspectes de la comunicació no verbal que podien passar desapercebuts en una primera instància. Però aquest tipus d'entrevistes posaven en perill la confidencialitat, ja que tot i insistir en cercar un espai aïllat de la resta de familiars, no sempre ha estat possible.

A més a més, la variabilitat de recursos depenent de la zona de referència o l'accés a aquests, han estat aspectes contemplats des d'una primera instància. Cal destacar també, que tot i que l'investigació està dissenyada i descrita amb català, les entrevistes han hagut de realitzar-se en castellà per tots aquells joves i progenitors que resideixen fora de la comunitat autònoma de Catalunya. Tot i plantejar entrevistes semi-estructurades, s'ha donat llibertat als entrevistats per expressar tot allò que es consideri adient dins la temàtica a tractar. Front aquesta necessitat, es desenvoluparen preguntes més concretes derivades de les plantejades inicialment.

Davant una mostra tan limitada en nombre, ha estat molt important la participació de tots aquells joves contemplats en una primera instància. Encara que també es va cercar joves amb qui l'Associació MPS Lisosomals no té tant contacte; la localització d'aquests o la seva baixa participació han sigut factors determinats per mostrar en la recollida de dades, situacions fóra del conegut en una primera instància. Aquest fet però, no va poder dur-se a terme, ja que aquells qui no estan tan involucrats en l'associació van desestimar la participació.

2.4 La mostra

Per a realitzar un estudi de la realitat i detecció de necessitats dels joves amb discapacitat física causada per una MPS, s'ha tingut en compte que aquest projecte té una gran rellevància dins l'entorn associatiu, el qual cerca una millora del benestar psicosocial del jove, però que actualment es compta amb un univers limitat pel que fa al nombre. Per tant, cada jove actiu en l'Associació MPS Lisosomals ha estat una peça clau per a poder establir unes conclusions i unes línies de treball òptimes.

Les variables tingudes en compte per a l'elecció de la mostra seran principalment: estar afectat per una Mucopolisacaridosi, l'edat dels participants ha de ser en període adolescent (entre els 12 anys i els 19 anys), sense afectació cognitiva. S'exclourà, per a l'elecció de la mostra, aquelles variables que facin referència als aspectes físics (ús de cadira de rodes o no, per exemple), pràctics (aquells que tenen suport a l'aula dins l'entorn educatiu o no, per exemple) o sanitaris (aquells que tinguin o no tractament, etc). Durant l'elaboració del projecte sí que s'ha valorat aquells factors que puguin ser determinants en la vida del jove per al desenvolupament biopsicosocial.

Actualment, l'Associació MPS Lisosomals compta amb set joves de 13 a 19 anys que participen de forma més o menys activa. Entre aquests, la majoria són afectats de MPS IV (Morquio), altres de MPS VI (Maratoux-Lamy) i un jove de MPS I (Hurler-Sheie). Aquest quadre recopilatori inclou als joves participants, definint el tipus de MPS, l'edat, el sexe i l'acrònim utilitzat per anomenar-lo al llarg del treball.

Tipus de Mucopolisacaridosis	Edat	Sexe	Acrònim
Hurler-Sheie (Tipus I)	14	Femení	JF001
Morquio (Tipus IV)	19	Masculí	JM002
Morquio (Tipus IV)	17	Masculí	JM003
Morquio (Tipus IV)	13	Masculí	JM004

Morquio (Tipus IV)	14	Femení	JF005
Maratoux-Lamy (Tipus VI)	16	Femení	JF006
Maratoux-Lamy (Tipus VI)	16	Femení	JF007

A més, per tal de poder obtenir una visió objectiva de l'evolució de la malaltia i l'adaptació a l'entorn es va comptar inicialment amb set progenitors, un dels quals va desestimar la participació per motius personals. A causa de la necessitat d'objectivitat no s'ha fet distinció directa entre els pares o les mares, les quals tendeixen a ser les cuidadores principals. Però sí que s'han tingut en compte les següents variables:

- Tenir un fill o filla d'entre 12 i 19 anys, afectat per una MPS que no ocasioni disfuncionalitats cognitives.
- Estar a càrrec del jove des del seu naixement, exercint com a cuidador/a principal.

Seguidament s'exposa el quadre amb el resum de les característiques:

Tipus de Mucopolisacaridosis	Sexe	Acrònim
Hurler-Sheie (Tipus I)	Femení	PF001
Morquio (Tipus IV)	Femení	PF002
Morquio (Tipus IV)	Masculí	PM003
Morquio (Tipus IV)	Femení	PF004
Maratoux-Lamy (Tipus VI)	Masculí	PM006
Maratoux-Lamy (Tipus VI)	Femení	PF007

No s'ha establert una correlació entre el pare o mare del jove entrevistat i aquest, per aquest fet, independentment de la situació del jove, s'ha tingut en compte al pare o mare com a progenitor aïllat. Ja que en una primera instància no era necessari que el jove participés en l'estudi per tal que el progenitor pogués participar, i viceversa. Aquest cas però, no s'ha donat. Perquè tots els progenitors entrevistats són pares o mares dels joves entrevistats.

BLOC III: EXTRACCIÓ I ANÀLISI DE DADES

Seguidament s'exposa, tal com s'ha explicat en l'estructura de l'anàlisi del Bloc II, les dades extretes de les entrevistes realitzades a joves i progenitors. Per a facilitar la lectura i l'entesa de tot el context general, aquest s'ha dividit en diferents apartats (anomenats anteriorment), però cal considerar que tots mantenen una estreta correlació.

1. EL JOVE AMB DISCAPACITAT FÍSICA DERIVADA D'UNA MUCOPOLISACARIDOSI

1.1 La malaltia i les conseqüències físiques i orgàniques principals

Les malalties exposades afecten als joves entrevistats en diferent mesura depenent del grau d'afectació i la malaltia en concret. Tots els joves, però, comparteixen la talla baixa com a característica física limitant. A més, el poc desenvolupament a escau òssia, fet que causa per exemple: escoliosis pronunciades que tendeixen a comportar dolor i limitació de moviment; a la qual s'hi suma rigidesa en les articulacions en la majoria dels casos, i/o discapacitats visuals importants i auditives, en la meitat dels casos.

L'estat actual o de l'evolució de la malaltia són variables que afecten a altres nivells. En els joves entrevistats les limitacions varien segons el grau d'afectació, el desenvolupament de la malaltia i la trajectòria vital.

1.1.1 Evolució de la malaltia

Tots els progenitors destaquen que pràcticament des del naixement ja es van començar a notar els primers símptomes. *“Nosotros notábamos que tenía algo, como los ojos borrosos, la lengua fuera, que siempre estaba incomoda la nena” (PF001).*

Encara que la sospita que aquests símptomes tenien una relació i estaven emmarcats sota el paraigua d'una malaltia minoritària no es va detectar amb prematuritat en tots els casos. Durant la cerca del diagnòstic o les primeres manifestacions de la malaltia, les famílies valoren, tenint en compte la situació actual, que en aquell moment l'infant no tenia limitacions importants, encara que sí que fos visible alguna discapacitat, aquesta no és percebuda actualment com un aspecte excessivament perjudicial pel

desenvolupament del nen o nena. *“Al principi no hi havia cap limitació, tot era normal, bueno, normal ho ha sigut mai” (PM005).*

Les conseqüències orgàniques es començaren a notar en múltiples nivells de forma primerenca en pràcticament tots els joves, ocasionant en alguns casos compressió medul·lar, hidrocefàlia, hèrnies, dificultats de respiració en quatre casos, entre d'altres. No en tots els casos es donen les mateixes ni amb una temporalitat similar, tot i així, només en un cas s'afirma que el jove estava bé i no es notaven limitacions fins als sis o set anys. *“Fins als quatre anys va anar bé, sí que tenia moltes caigudes però es va desenvolupar bé. Abans si que havíem tingut problemes que si era sorda, això només recent nascuda, i amb una escoliosi, i això es va tractar per dos camins diferents. A partir de la sordesa ens van derivar a un hospital especialitzat, allí li van fer uns drenatges i ja va estar, després va tenir hèrnies, etc. però cada especialista tocava el seu i s'anava arreglant a poc a poc. Als quatre anys si va van començar problemes més seriosos amb el fet que se li va fer una hidrocefàlia que no li van detectar al moment, i això va afectar al nervi òptic i va perdre gran part de visió.” (PF006).*

Tot i això, aplicant una distància temporal i valorant l'evolució, els joves manifesten percebre millores derivades del tractament i les intervencions quirúrgiques, ja que per pal·liar els símptomes, tots els joves s'han enfrontat des d'edats primerenques a una sèrie d'intervencions que han millorat en alguns casos la seva situació, encara que en diferent mesura, ja que hi ha tres casos on no han sigut necessàries tantes intervencions ni de tanta complexitat. *“M'han operat una vintena de vegades, pràcticament des de que vaig néixer, però gràcies a això ara em puc moure amb més facilitat” (JF006).*

Encara que en quatre joves, algunes de les intervencions no han obtingut el resultat esperat i han ocasionat discapacitats i/o problemàtiques afegides que han suposat un canvi dràstic en la trajectòria vital del jove. Tres d'ells han perdut la mobilitat de les extremitats inferiors, ja sigui de forma total o parcial, i en un altre cas ha empitjorat la mobilitat a causa d'una operació als genolls. *“Doncs... des de sempre havia pogut caminar, però des de la última operació, ja fa tres anys, doncs vaig perdre la capacitat de caminar, i ara vaig amb cadira de rodes. O sigui que diguem que he perdut la mobilitat de les cames, córrer...” (JF007).*

El tractament també ha suposat per a tots els joves un punt d'inflexió, contribuint en gran mesura amb la millora de la seva situació. *“Ahora con el tratamiento puedo andar más, antes no tenía tanta resistencia como tengo ahora.”²* (JM002).

La majoria dels progenitors entrevistats però, tenen una percepció menys optimista que alguns dels joves entrevistats, ja que valoren les intervencions i el tractament com a positiu, però fent esment que tot i les millores, la situació actual del jove continua sent discapacitant. *“Es pot anar fent coses, arreglant coses, però després te n'adones que es poden arreglar però es poden tornar a espatllar, no és permanent. Al principi teníem amb perspectiva el tractament i semblava que ho havia d'arreglar tot, però després veiem que arregla coses, però tampoc ho arregla tot. Ara n'hi ha un altre que és la teràpia gènica, però dius: miracles no n'hi ha”* (PM005).

1.1.2 Situació actual

Cada cas ha anat evolucionant de manera molt diferent, ja que com s'ha dit anteriorment, no tots estan afectats per la mateixa malaltia (tot i compartir unes similituds importants) ni en la mateixa situació, aquest fet causa que quatre d'ells es trobin en situacions d'estabilitat on l'avenç de la malaltia no afegeix dificultats a la problemàtica de base. *“Está bastante estable, lo único en que se nota algo es que claro, ahora camina menos, antes caminaba más, cuando era más pequeño iba al colegio andando, a los tres y cinco años, pero luego se cansaba mucho, la mochila le pesaba mucho y ahí ya tuvimos que tirar de la silla, y en eso es lo que más se ha notado.”* (PF002).

En canvi, es donen tres casos on les conseqüències de la malaltia estan més paleses en els darrers anys, i el jove està afectat per diverses discapacitats que van en augment i afecten de forma holística presentant alteracions més greus que mimven la seva qualitat de vida durant l'adolescència. *“No veo bien, tampoco oigo del todo bien, pero bueno, y luego lo de caminar, sujetarme por mí misma, aún no. Dentro de unos años igual sí.”* (JF001).

És necessari remarcar que tots els joves destaquen la limitació de la mobilitat com a conseqüència més evident, i la qual perceben com a més pejorativa. Aquesta pèrdua de

² L'anàlisi de les conseqüències del tractament es pot trobar en el punt 5.2 del Bloc III.

mobilitat es tradueix en el fet que la majoria dels joves entrevistats utilitzen cadira de rodes, sigui manual o elèctrica, per desplaçar-se. *“En casa no, pero en el colegio utilizo la silla de ruedas porque si no no hay manera de ir por ahí con tanta persona” (JM003).*

Tot i que quatre d’ells caminen distàncies curtes, i es poden moure pel domicili, per exemple; dos l’utilitzen de forma permanent, ja que han perdut la capacitat de moure les cames. En un últim cas, el jove necessita de l’ús d’un caminador per a poder fer distàncies curtes. L’ús de la cadira ha suposat en alguns joves una pèrdua d’autonomia important, detectada sobretot per aquells adolescents on la pèrdua de mobilitat ha estat sobrevinguda en l’adolescència. En quatre casos, els joves utilitzen cadira de rodes des d’edats primerenques i no els suposa una pèrdua important. *“Anant amb la cadira de rodes sí que veig que les coses se m’han delimitat molt, per tant, bueno... Abans sí que em podia pujar sobre una cadira per arribar per exemple a algun llibre, doncs ara no ho puc fer. Per tant diria que necesito ajuda amb agafar les coses si són massa amunt o si són massa avall. També tinc dificultats amb moure’m pels llocs, ja que no tots estan adaptats per una cadira... Seria en general, desplaçar-se” (JF007).*

La falta de mobilitat i les discapacitats sensorials afegides en molts casos, provoquen en tots els joves la necessitat de suport per realitzar les activitats bàsiques de la vida diària. *“Amb el dia a dia necesito ajuda amb moltes coses, si he de fer una llista no acabariem mai” (JF005).*

Aquestes s’estenen des de la realització de les transferències per qui va en cadira de rodes, la higiene, vestir-se, el menjar en tots els casos, el qual ha d’estar trossejat per tal que ho puguin fer els joves sols, etc. Tots els joves necessiten suport en el moment de realitzar tasques que impliquin agilitat manual, ja sigui perquè són objectes petits o que necessiten ser tractats amb precisió, o també necessiten ajuda per a la realització de tot allò que impliqui força física. *“A la hora de vestirse, a la hora de bañarse, por ejemplo para lavarse los dientes lo hace él, pero la pasta se la pongo yo. Son cosas pequeñas pero sí que necesita ayuda. Para preparar la mochila para ir al cole sí que lo hace él, pero si hay que coger cosas pesadas lo hacemos nosotros, y puede que no sea muy pesado, pero él no puede” (PM003).*

A vegades no és únicament la força física, sinó que en tots els casos la complexitat del cos els limita en el moment de realitzar les tasques. *“Nosaltres intentem adaptar-li les*

coses perquè pugui ser el màxim d'autònoma possible, però és molt complicat, perquè per exemple, té els braços curts i li impedeixen passar autònomament del llit a la cadira” (PF006).

1.2 La malaltia i les conseqüències emocionals

1.2.1 Adaptació a la situació de malaltia

A causa del caràcter degeneratiu de la malaltia, la pèrdua de mobilitat, entre d'altres, han estat presents en major o menor mesura en tots els casos. Aquest fet ha generat en tots els joves sentiments de frustració, i inclús trastorns mentals de caràcter depressiu si aquesta pèrdua ha estat sobrevinguda. *“Al principio me sentía un poco... no sé un poco raro. Por ejemplo, mis compañeros de clase pueden dar 10 vueltas en el campo de fútbol y siguen bien, yo intento dar media vuelta y ya estoy cansado. Era un poco frustrante, pero bueno, me acostumbré.” (JM003).* *“Diguem que.. bueno.. malament. Em va treure les ganes de sortir de casa, inclús només estava a l'habitació, no estava a cap més lloc. Vaig tenir com una temporada de depressió” (JF007).*

La pèrdua de mobilitat no ha estat l'únic aspecte destacat pels joves, ja que cal tenir en compte que per les característiques del tractament, els joves han de romandre tot un matí a l'hospital per tal d'efectuar la transfusió enzimàtica³, fet que també els generava en dos casos cert malestar. Els altres joves no expressen inconvenients sobre el tema. *“Mmm... no sé yo vi que era diferente a los demás por el hecho de ser la única que falta un día a la semana, pero bueno, mis padres me lo explicaron bastante bien de pequeña, y ahora ya no lo tomo como algo del todo malo” (JF001).*

Aquestes situacions de malestar causat per les conseqüències de la malaltia, han estat temporals, ja que actualment la majoria dels joves manifesten que es troben bé, i que s'han acostumat al que comporta viure amb una Mucopolisacaridosi. En un cas però, degut a que els canvis s'estan produint actualment, el jove expressa que ha normalitzat les discapacitats de base, però que encara s'està adaptant emocionalment als nous canvis sobrevinguts. Tot i així, quatre dels joves manifesten que inclús n'han tret aspectes positius. *“Yo me doy cuenta de más cosas que los normales (por decirlo así), de los distintos problemas que hay. Porque a los otros niños normales, entre comillas, pues*

³ Tractament exposat en el marc teòric, i característiques del qual abordades en el punt 5.2 de l'anàlisi de dades.

hay algunos que les cuesta ponerse al lugar de los demás, y a mí no me cuesta.” (JM001).

Els pares, que tenen record sobre la situació en el moment posterior al diagnòstic, reconeixen, en totes les situacions, l'impacte del diagnòstic, el qual va suposar un xoc important per a ells. Manifesten que és difícil assimilar-ho, ja que es desconeix la malaltia i les conseqüències a curt i llarg termini. En tots els casos afirmen que encara que s'expliqui, és complex de comprendre al moment, però igual que el jove, s'han anat adaptant dia a dia. *“El principi és molt dur, passes una temporada que vius i no vius, no veus res, no saps com te'n sortiràs, no saps com es presentaran les coses, tens una desconexió total... nosaltres hem intentat adaptar-nos el més ràpid possible a les situacions, sense lamentar-nos, sinó anant solucionant dia a dia tots els problemes.” (PF006).*

La majoria dels progenitors consideren que, en ser una malaltia que ha afectat als joves durant tota la vida, la degeneració no ha estat percebuda durant la quotidianitat, i només és present quan s'avalua tenint en compte el temps com a variable. *“A ver, a mí siempre me ha parecido como que es algo que tiene de siempre, le tiene totalmente desinteresado, es así y no hay vuelta de hoja.” (PM003).*

La totalitat dels joves expressa que durant el dia a dia experimenten mirades i crítiques per part de la població que els envolta a causa que són diferents físicament. La majoria dels adolescents però, manifesten que han après a ignorar aquestes mirades i comentaris, fins al punt de no importar-los-hi. *“Simplemente paso de ellos y como si no existieran. No me siento mal, solo paso de ellos.” (JM003).* Una minoria expressa que ignorar-ho no sempre és possible, ja que de vegades es poden despertar en el jove situacions d'enuig i malestar. *“M'enfado, no m'ha agradat mai estar en el centre d'atenció, per tant, sempre procuro doncs passar el més desapercebuda possible.” (JF007).*

Una altra de les situacions adverses en la qual es poden trobar són les situacions que poden ser noves, aquelles que no ha experimentat mai. En una primera instància, hi ha una gran part dels joves que tendeix a rebutjar aquestes situacions, i quedar-se a la zona de confort, així com, rebutjar les emocions negatives que es poden derivar de sortir-ne. Tot i així, els joves han après a digerir-ho, en alguns casos, per si sols. *“No s'hi enfrenta [...]. Com que defuig dels problemes, no ho explica per no recordar-ho. Ho tapem i ho amaguem. Si no ho veus, no ha passat. No sé si després li couen, però potser*

és la seva manera de superar-ho. No ho oblida perquè sempre se'n recorda, però no la remou.” (PM005). La resta dels joves especifica que no té problemes en afrontar-se a situacions noves, les quals no li suposen un enfrontament emocional de gran magnitud.

Malgrat les pors d'enfrontar-se a allò que desconeix i el malestar que els provoca les situacions noves, tots els joves reconeixen sortir de la zona de confort en múltiples ocasions. Un dels progenitors manifesta sobre aquesta temàtica que és necessari partir de la base que la seva zona de confort es força reduïda i es limita a l'entorn més proper. Per aquest fet, és inevitable que tots els joves s'hagin d'enfrontar a canvis de l'equip mèdic, noves institucions escolars, etc. a les quals acaben adaptant-se sense grans dificultats. *“Fue una locura, porque yo en todo el verano no pensé que iba a cambiar de centro, y solo llegar allí y ver lo grande que era... lloré, de los nervios. Y entré con miedo y tal... pero bueno, todo es adaptarse” (JF001).*

La majoria dels joves matisen específicament que part de la seva zona de confort es caracteritza per defugir de les situacions esmentades i passar l'estona de forma relaxada. La gran majoria dels joves tendeixen a escollir activitats com la lectura, els videojocs, la música, etc. A causa que aquesta és una activitat que poden realitzar sense necessitat d'ajuda, que els agrada, i que poden compartir amb la resta de companys d'edats similars *“Pues básicamente ver videos en youtube y jugar a distintos videojuegos, y a veces juego online con otros.” (JM003).* En un dels casos però, el jove manifesta que a causa del fet que l'entorn familiar és inestable, prefereix passar el temps lliure al carrer i no en el domicili.

Per altra banda, i a manera d'apunt, cal fer esment que en dos casos, els animals de companyia han jugat un paper vital en la vida del jove, ja que segons han manifestat els dos joves, fomenten la interacció amb l'exterior i troben en ells un refugi. *“Per la depressió em van recomanar unes pastilles i després també va ser gràcies al gos de teràpia que fa un any que el tenim, i ell també va contribuir molt a que jo sortís de casa. Perquè en general, eren els dies de festa, com els caps de setmana, que la gent em notava així més reservada. I al tenir l'obligació de treure a passejar el gos de teràpia, diguem que em vaig anar obrint al món exterior.” (JF007).*

Adaptació a la situació de malaltia: els canvis dràstics en la trajectòria vital

És necessari fer especial esment a l'adaptació del jove després de l'afecció per un fet traumàtic causat per una pèrdua sobrevinguda què ha ocasionat, generalment, un canvi en la dinàmica familiar i en la vida del jove.

Dels joves entrevistats, tres d'ells han passat per una situació de pèrdua de mobilitat sobtada, fet que els ha obligat a elaborar el dol d'aquesta pèrdua, el qual els va suposar un període de temps determinat per adaptar-se a una nova situació. En dos casos els joves expressen que aquesta pèrdua no està percebuda com a irreversible “*No perdemos la esperanza de que camine, entonces espera no estar siempre en la silla y se adaptó muy bien*” (PF001). Per aquest fet, l'impacte emocional va ser menor que en l'altre cas, on la recuperació emocional va suposar un llarg període de temps amb dificultats de socialització i un gran retraïment. “*Jo sempre he sigut més d'estar a casa. Però sí que anava abans a comprar o sortir amb els amics, em feia més il·lusió. Però durant aquella temporada no en tenia gens de ganes. Ara ha anat millorant, estic més interessada a sortir, ja no estic tant de temps a l'habitació i ara diguem que em relaciono més. Perquè durant aquella temporada de depressió només em relacionava amb els qui era necessari, com els de casa o alguna altra persona que em saludava pel carrer.*” (JF007).

I no només a ells, sinó també a les seves famílies, l'estat d'ànim de les quals depenia el grau d'acceptació del jove. “*Clar que primer t'enfoneses, però veure com ho ha assumit ella, era ella qui m'ajudava a assumir-ho a mi. Al primer va plorar clar, però no va dir mai: i quina desgràcia més gran i jo no em volia operar i coses així... sense exterioritzar res ho va anar assumint, amb els llibres, els gossos, les teràpies amb gossos, etc. Des del meu punt de vista va ser sorprenent, perquè ho estava assumint molt bé, tenia els seus cops de mal humor, i no reia, no desprenia alegria, però estava tranquil·la.*” (PF006).

1.2.2 Autoconcepte i autoconfiança

L'autoimatge i l'autoconfiança afecten directament en el desenvolupament de la identitat del jove i en l'entorn, ja que com s'ha exposat en el marc teòric la imatge social continua tenint un gran pes dins de la societat (Seco, M.; Ruiz, R. 2016, 382). Respecte

a la percepció que els joves entrevistats tenen d'un mateix, és necessari diferenciar entre la imatge física i la referent a la personalitat, ja que tenen opinions molt dispars.

Mentre que respecte a la descripció física, la totalitat dels joves fa referència a la seva estatura, no com un aspecte principalment pejoratiu en la majoria dels joves entrevistats, sinó com a part de la seva descripció; dos d'ells també manifesten la desproporció del cap en comparació al cos. *“En cuanto a físico, soy bastante bajo y tengo la cabeza bastante grande comparada con mi cuerpo, y eso es todo” (JM003)*. En dos casos però, sí que s'ha exposat explícitament la condició física com a factor que repercuteix en el desenvolupament social i afectiu. *“Si anem al teatro, como que la gente es más alta que tu, ¡a t'has de posar al davant de tot i si no, no veus el que passa davant teu, i hi ha persones que es preocupen més per mi, i com que hi ha gent al voltant que em miren, em poso nerviosa.” (JF006)*. *“Físicamente no me considero una noia amb la que algú s'hi pogués fixar” (JF007)*.

Respecte a la descripció de la personalitat tots els joves utilitzen característiques positives com llest, amigable, bromista, etc. com a principals. *“No soy muy alto, no puedo correr tanto, soy listo y simpático.” (JM004)*; encara que cinc d'ells també les combina amb altres que no ho són tant, com per exemple mandrós o tossut.

Entre les característiques anomenades tots els joves destaquen com a qualitats més positives és la seva personalitat, el fet d'ajudar als altres en dos casos, que són bones persones en un cas, la seva capacitat per riure i estar alegre, en l'altre. En canvi, aquelles que menys els agraden fan referència a l'estatura i l'aparença física en cinc dels casos, la imatge poc realista que projecten en els altres en un cas. *“A veces no soy como yo en realidad soy en el colegio, me cuesta un poco. A ver, que yo si estoy sola con una persona soy yo, pero si estoy con más gente me cuesta más abrirme a los demás.” (JF001)*. També s'hi suma la capacitat perquè tot o gairebé tot el faci enfadar i canviar d'humor sovint en l'altre cas.

En un cas s'expressa una ambivalència en el moment de valorar les qualitats personals, ja que es percep com a positives, però a la vegada que aquestes el fan ser diferent de la resta, la qual cosa no és un aspecte desitjat durant l'edat adolescent, quan existeix la necessitat de formar un grup d'iguals (García, A. 2012). *“M'agraden algunes qualitats que jo tinc, sigui per les coses que he passat que m'han fet ser així, i per l'altra banda*

no ho voldria ser perquè em dóna la sensació com si fossa diferent de la gent de la meua edat. “ (JF007).

Tres dels progenitors destaquen que tot i trobar-se en edat adolescent no s’observa una afectació emocional que es considera pròpia d’aquesta etapa. *“La malaltia no l’afecta, les conseqüències sí. L’estatura, si es veu més prima, més grassa, de veure’s... no sé, diferent. És l’adolescència i és físicament. Tot i que veig que per l’edat que té i la temporada que passa, tampoc ho sofreix molt.” (PM005).*

En canvi, un dels pares entrevistats manifesta que l’afectació en l’àmbit emocional s’ha incrementat durant l’adolescència i aquest té la percepció que l’autoimatge del jove en aquest rang d’edat afecta al seu desenvolupament en societat. Tal com s’ha afirmat també en el marc teòric, la limitació en activitats socials pot afectar a la construcció de la identitat (Fernández, M., Grau, C. 2014:100). *“Por ejemplo con las actividades que hacen los demás niños, es muy tímida, se hizo un poco introvertida. En la adolescencia han nacido todos estos miedos, antes no los tenía tanto, entre los 13, 14, 15 años fue cuando se lo notamos. A ver, ella siempre fue algo tímida, muy prudente y tímida, pero despues de que coge confianza ya no, pero ahora la vemos que está como preocupada.” (PF001).*

1.2.3 Intel·ligència emocional i expressió d’emocions

Respecte a la intel·ligència emocional, és a dir, la capacitat per entendre i gestionar les emocions, tots els joves coincideixen amb la facilitat que tenen per reconèixer les seves pròpies emocions, però tenen més dificultats en el moment de controlar-les. *“En clase a veces estoy enfadada y como no sé cómo voy a reaccionar si hablo, entonces me callo” (JF001).*

La meitat dels joves considera que les dificultats sorgeixen sobretot en el moment d’expressar aquestes emocions i depèn de l’emoció que puguin sentir en un moment determinat, l’expressaran o no. Tots els joves consideren que en el moment d’expressar felicitat no tenen cap dificultat, i inclús tendeixen a expressar-la més del compte. En canvi, quan les emocions són negatives i els provoquen malestar, part d’ells intenta pal·liar-les sense haver-les de manifestar. *“No m’agrada expressar els sentiments, per exemple quan estic contenta o estic feliç sí, però quan estic trista o deprimida no m’agrada. Em resulta una cosa massa personal, per dir-ho d’alguna manera. Per tant*

[...]vaig reflexionant i buscant alguna part positiva del que m'ha fet estar deprimida. I aquesta és la meua manera de treure-ho. Encara que algunes vegades no funcioni. Algunes vegades sí que he de parlar amb algú. Però en general procuro no fer-ho.” (JF007).

Les pors i preocupacions adquireixen un pes important dins la vida del jove, tot i que tres d'ells no ho manifesten o no les tenen reconegudes a causa de la manca d'introspecció relacionada amb l'edat; la resta dels joves expressa por i preocupació per la incertesa pel futur en un cas. *“Per exemple que mai arribi a sortir un tractament que pugui doncs millorar el meu estat o l'estat d'altres nens també afectats o que mai pugui arribar o tornar a moure les cames” (JF007).* Així com la impotència front la degeneració de la malaltia en tres casos. *“Tengo miedo a tener que pedir ayuda, porque me cuesta pedirla” (JF001);* als quals un dels joves manifesta que a aquestes s'han d'enfrontar els altres companys i companyes que els envolten, fet que genera en el jove malestar.

No totes les conseqüències d'aquestes pors estan paleses en la vida diària del jove, ja que n'hi ha que són momentànies i transitòries. En canvi, en un cas on la por, la qual en aquest cas és a quedar-se sol i que pugui passar alguna cosa, la preocupació és continua i el jove tendeix a buscar el recolzament familiar i a no enfrontar-se a la superació d'aquesta por, ja que tendeix a evitar-la. *“Dormo amb ma germana empegada, i la mare a l'altre llit, cada nit. Temps endarrere vaig intentar enfrontar-m'hi; les dos primeres nits bé, però després a la tercera, que ja no va funcionar perquè em vaig posar nerviosa, doncs ja no ho vaig tornar a intentar.” (JF006).*

La percepció per part del progenitor, el qual es troben en aquest cas, és que se li ha permès al jove manifestar conductes de retraïment i no enfrontació a la situació, ja que sinó es produïa la situació contrària a la desitjada. *“Li hem anat consentint i li hem anat fent. Perquè ja vam veure al seu dia que forçar produeix l'efecte contrari i cada vegada que hem volgut forçar, hem reculat endarrera i cada vegada que s'estressa es bloqueja i es tanca, i encara és pitjor.” (PM005).* Com que aquesta situació és molt particular, no s'incidirà en major mesura en l'abordatge d'aquestes pors a escala familiar.

1.2.4 El dia a dia del jove amb discapacitat física derivada d'una Mucopolisacaridosi.

Actualment la totalitat dels joves té una rutina estipulada que poques vegades canvien. El dia a dia lectiu es basa en aixecar-se aviat per anar a l'institut, alguns d'ells hi van sols, ja sigui perquè està a prop del domicili familiar en un cas o perquè utilitzen el transport escolar normalitzat o adaptat en dos casos, mentre que a la resta els han d'acompanyar els pares amb el cotxe particular. *“La portem nosaltres amb cotxe, podríem anar a peu per proximitat, però per comoditat sempre anem amb cotxe.” (PF004).*

Un cop els joves retornen de l'institut i després de dinar, gairebé tots descansen al llit o sofà, a causa de la quantitat d'hores que han passat asseguts a la cadira i que els suposa dolor a l'esquena. Durant la tarda depenent de la càrrega lectiva, tendeixen a passar-la estudiant o fent feina. *“Pues me levanto desayuno, me lavo los dientes, voy al instituto en silla de ruedas, estoy en clase, intento evitar dormirme en clase, vuelvo a casa en silla de ruedas, como, duermo un rato, descanso un rato, estudio un rato, descanso otro rato y normalmente al acabar el día me ducho” (JM003).*

Un altre aspecte que forma part de la seva rutina és que un matí a la setmana, els joves i algun acompanyant, generalment els pares, han d'anar a l'hospital a posar el tractament. Menys en un dels casos on el jove no té tractament.

Es dóna un cas on el jove ha acabat els estudis obligatoris i ara es troba en una situació d'impàs on, ni estudia ni treballa. Per tant el seu dia a dia es caracteritza per estar a casa als matins i sortir amb els amics a la tarda, menys un dia que realitza un curs d'idiomes.

La major part del cap de setmana, pràcticament la totalitat dels joves la passa en el domicili o en sortides familiars. *“El sábado duerme más, se levanta, estudia, me van a buscar al trabajo, comemos fuera, a lo mejor vamos al cine, y venimos para casa. El domingo, se levanta, se toma un baño más largo, nos vamos por ahí a tomar algo, a lo mejor comemos fuera, vamos a casa, estudia otra vez y cena y cama. Siempre es lo mismo.” (PF001).* En cas d'estar en el domicili, que es manifesta sobretot en cinc casos, els joves passen el temps estudiant, jugant a videojocs, llegint, o estan a l'ordinador. En molts casos les famílies descriuen l'oci del seu fill com: *“l'oci d'ella és quedar-se a casa.” (PF004).* *“Nosotros sí que salimos con él, a veces los domingos comemos fuera,*

vamos a tomar algo o dar una vuelta, aunque él muy amigo de hacer esas cosas no es, le gusta estar en casa, en ese aspecto se cierra bastante en casa.” (PM003).

Respecte a les activitats extraescolars, quatre dels joves realitzen activitats enfocades a la rehabilitació, com per exemple, anar a la piscina; altres també realitzen anglès, unes hores a la setmana a una acadèmia. Però ambdós no són activitats on el jove reconegui el seu benefici pel que fa al desenvolupament social. Un jove però, destaca la seva activitat extraescolar com a molt recreativa i reconfortant, ja que es tracta de eslàlom i hoquei amb cadira de rodes, una activitat amb grup que contribueix de forma molt positiva a la seva socialització. *“La que m’agrada més és hoquei perquè al ser adaptat, és de la Federació d’Esports Adaptats, doncs tots anem amb cadira de rodes i llavors a mi em resulta més còmode, perquè encara que tinguem diferents malalties tots compartim alguna característica.” (JF007).*

És necessari destacar que l’oci del jove i familiar segons els progenitors ha anat evolucionant durant els anys, depenent de les discapacitats i necessitats que presenta. Sobretot en quatre ocasions, els progenitors destaquen que l’oci s’ha vist força limitat, ja que cal tenir en compte els desplaçaments i les barreres arquitectòniques. *“Si has d’organitzar alguna cosa per una, potser podríem sortir, anar al cine o algo, però tens a l’altra, clar, com te l’emportes? al cine ja no la pots portar... ara amb la cadira que fem? on anem?. Anys endarrera anàvem a la protectora, a passejar gossos. Ella llavors tenia mobilitat, ja hi hem anat algun cop amb cadira ara, però és complicadíssim.” (PM005).* *“Abans sortíem més, també ens agradaria marxar fora, però ella no aguanta el trajecte per mal d’esquena i està tot molt limitat.” (PF004).*

Tot i així, les famílies i els joves entrevistats expressen realitzar activitats conjuntes sempre que és possible. *“Cuando hubo un diagnóstico nos adaptamos, así que no concibo otra vida diferente, nosotros tenemos nuestros amigos, nuestra vida social. Sí que es cierto que la familia gira en torno a la enfermedad, por ejemplo a lo mejor viajamos menos de lo que podríamos haber viajado [...], pero sí que hemos ido a Brasil, a Londres, así que tampoco hemos estado siempre en casa, pero sí que puede que hubiésemos viajado más, o más cómodamente.” (PM003).*

Respecte a l’oci individual dels pares o en parella s’ha produït una disparitat important entre les opinions dels progenitors, ja que dos dels progenitors destaquen que aquest és molt escàs perquè depèn de la situació en el domicili i la càrrega de les cures, així com,

en un dels casos es justifica aquesta escassetat d'oci amb la dificultat de mantenir les xarxes relacionals amb altres matrimonis; per la dificultat de comprensió dels seus amics i companys, ja que les situacions viscudes són molt diferents; i finalment és la mateixa família qui decideix apartar-se. *“Me fui apartando y ahora mismo somos, el padre, yo y ella. Nos movemos nosotros.” (PF001).*

La resta dels progenitors compten amb una xarxa relacional important que els permet evadir-se i sortir del domicili familiar. En algunes ocasions, quan el volum de cures és major o les necessitats del jove es presenten sovint, els pares organitzen el seu oci per separat per tal que un dels dos sempre estigui amb el jove *“Entre setmana me n'ocupo jo, ell va a les motos i a la penya si fan partits, però el cap de setmana se'n ocupa ell al 100%, perquè jo faig mercat” (PF004).*

2. RELACIONS PRIMÀRIES: LA FAMÍLIA

2.1 Característiques generals

Per tal d'elaborar l'anàlisi de la situació en el domicili, cal tenir en compte les dades generals que permetran conèixer en una primera instància les característiques bàsiques de les famílies dels joves entrevistats, les quals repercutiran de manera directa en el funcionament i la dinàmica familiar.

En relació amb els membres que resideixen en el domicili familiar, quatre dels joves entrevistats afirmen que resideixen únicament amb els seus progenitors, ja que no tenen altres germans ni altres persones a càrrec. En un altre cas sí que una de les famílies és de quatre membres perquè el jove té una germana gran, però en un darrer cas, es dona l'afectació de dos joves per una de les Mucopolisacacaridosi anomenades, qui resideixen en un mateix nucli familiar, juntament amb una germana gran i la seva àvia, la qual sofreix Alzheimer. En aquest darrer cas, la situació on la família té més d'un membre afectat o altres persones dependents, es veu afectada de manera directa en la dinàmica familiar i l'oci familiar, ja que com s'ha dit anteriorment, aquest depèn de l'estat del jove i del volum de cures requerides.

Respecte a l'àmbit laboral, els progenitors tendeixen a tenir treballs estables en tots els casos, però alguns d'ells van haver de canviar de feina o deixar-la per tal de poder fer-se càrrec de les necessitats del jove quan aquest era un infant. En més de la meitat dels

casos estudiats és la mare qui deixa de treballar en el lloc que ocupava, buscant una feina amb menys càrrega horària que els permeti acudir a les visites mèdiques, les quals es produeixen amb assiduïtat, i acompanyar al seu fill/filla al tractament. *“Yo antes trabajaba en la confección, y teníamos una jornada muy larga, pero cuando nació lo tube que dejar, porque teníamos que ir de médico en médico. [...] Ahora hago horas sueltas en limpieza.” (PF002).* En quatre casos però la mare va estar un període sense treballar abans de tornar-se a inserir en el món laboral.

Els pares dels joves entrevistats han pogut mantenir el seu lloc de treball perquè aquest era flexible i els permetia acudir a visites mèdiques en cas de necessitat, en cas dels autònoms tenien la possibilitat tancar el negoci, enfront ingressos hospitalaris, visites, etc. *“Jo sóc pagès. A veure, amb la meua feina no ens farem rics, però m’ha permès tenir una flexibilitat d’horaris i de fer coses que jo no haguera pogut fer. Així com la mare ho va intentar compaginar i va veure que era impossible, per ella, per la seva empresa, etc. En canvi jo, sí que podia. Si no puc treballar dimecres, dijous i divendres, treballaré dissabte, diumenge i dilluns de festa. Es pot combinar. Si que em molesta, però bueno, si no fas més, fas menys. Va durar un any que anàvem molt sovint a Barcelona, i perdies tot el dia. Hi anaves un cop o dos al mes, amb tants especialistes!” (PM005).*

Només s’ha donat un cas on cap dels progenitors ha hagut de canviar de feina ni deixar-la, ja que ambdós treballen per Educació. Aquest fet els ha permès tenir disponibilitat quan el jove ho requeria. *“Como nosotros no tenemos más hijos, ni siquiera necesitamos mucha ayuda externa. Pero siendo hijo único podemos estar con él sin problema. A demás nosotros somos profesores así que todo es más fácil, no es como estar en una empresa privada. Si él tiene una intervención nosotros podemos faltar, tenemos derecho a faltar. Intentamos organizarnos al pedir los días, primero yo cojo tres, después ella otros tres, y así.” (PM003).*

És necessari destacar que cap dels joves té un cuidador formal en el domicili, ja que qui realitza aquesta tasca són els progenitors. En un cas on hi ha dos joves en un mateix domicili, una amiga de la família realitza, juntament amb els progenitors, aquesta tasca; oferint suport des del naixement dels joves però sense remuneració econòmica. Aquesta cuidadora passa una mitjana de sis o set hores diàries de mitjana en el domicili de la família, qui valora molt positivament aquest suport, ja que en reconeix la seva

necessitat. *“És com una segona mare per elles, però per nosaltres és una persona que s’ha bolcat amb ajudar-nos [...] Ha sigut com una amiga, una mare, una germana, perquè ajuda a la germana gran, a les nenes, al pare...” (PF006).*

Un cop desglossats els membres del nucli familiar, cal tenir en compte també la zona de residència, la qual en tres casos es considera una zona rural, i per tant, amb una menor disposició de recursos, mentre que els altres quatre casos resideixen en viles o ciutats del territori espanyol on els recursos són més pròxims.

Actualment, menys de la meitat dels joves resideix en un entorn on els recursos són escassos, fet que genera haver-se de desplaçar per gairebé tot. Els joves afirmen que els recursos del poble tendeixen a no estar adaptats, ja que compten amb barreres arquitectòniques que dificulten o impedeixen l’accés. *“Aquí només teníem l’escola fins a sisè, després ella ja van marxar. Una de les coses que tenim també és la biblioteca, on no hi pot anar per difícil accés. No hi pot entrar ara per ara. En fan una de nova i se suposa que a aquella si hi podrà anar, i després hi ha l’acadèmia, on hi realitza anglès. Però tampoc està adaptada per l’accessibilitat amb cadira de rodes elèctrica, sempre necessita algú que l’acompanyi perquè l’accés no està adaptat. Ens hem de desplaçar per tot. Però el desplaçament amb ella sempre és més complicat, primera perquè necessites un cotxe adaptat que ara per ara no tenim” (PF006).*

La manca de recursos i les característiques de la població que hi resideix també dificulten el desenvolupament social del jove, en un dels casos. *“El pueblo en si no está mal, el problema es que hay gente muy mayor y no hay gente joven, y yo me aburro mucho aquí” (JM002).*

Però és necessari destacar que els joves que resideixen en zones urbanes també s’han de desplaçar degut a l’especialització dels recursos que utilitzen. Per exemple, la totalitat dels joves s’ha de desplaçar en un trajecte que pot durar des de vint minuts a una hora i mitja per anar al seu hospital de referència. Encara que tinguin un hospital o centre mèdic més proper, aquest l’utilitzen per a posar el tractament o tractar situacions com un constipat, la neteja del Port-a-Cath⁴ o visites mèdiques a especialistes, com el metge

⁴ És el nom que rep un reservori que permet l’accés venós central de llarga duració. Aquest reservori subcutani de titani compta amb una membrana de silicona i es troba ubicat en el tòrax. S’utilitza per l’administració de medicaments per un temps perllongat.

rehabilitador. Tot i que la càrrega important d'especialistes es troba en l'hospital de referència principal. Per tant, enfront aquest volum de desplaçaments, és necessari comptar amb la disponibilitat dels progenitors per realitzar-les. En un dels casos, els desplaçaments els han de realitzar majoritàriament amb transport públic fet que ocasiona la necessitat que aquest estiguin adaptats. *“A veces para subir al autobús la rampa tiene que estar en buen estado, entonces si llega un autobús y la rampa no va, no me dejan subir, aunque yo lo pueda subir. Entonces tengo que esperarme otros 15 minutos a que pase otro autobús, y claro, con eso luego se me hace tarde.” (PF002).*

Tot i les dificultats que els suposa, tots els progenitors asseguren que aquest fet forma part de la seva vida quotidiana i no ho veuen excessivament pejoratiu. *“Aquell dia perds tot el dia laboral, el pare deixa de treballar, i a mi si em toca, també he de demanar un canvi. Però per tot l'altre, com que ja forma part de la teva vida tot això, ja no és una cosa que diguis.. Què complicat, o com ho farem... portes tants anys fent això, que si has d'anar, hi has d'anar, i si perds tot el dia, doncs perds tot el dia. Però ja forma part de la teva vida. Ja sabem que toca això.” (PF006).*

A aquestes característiques s'hi suma l'estat del domicili, és a dir, si aquest està adaptat a les necessitats del/la jove. Pràcticament la totalitat dels joves entrevistats han afirmat que tenen el domicili adaptat a les seves necessitats, tot i així, depenent de les necessitats del jove caldria sumar-hi més adaptacions per a poder ser el més autònom possible.

Les adaptacions que poden necessitar són diferents per a cada jove. En dos dels casos ha sigut necessari canviar de domicili perquè el primer no estava prou adaptat (no tenia ascensor, portes estretes, etc.). *“Tuvimos que cambiarnos de piso, hace seis años cuando ella empezó a caminar peor, con ocho años yo ya no la podía subir a un tercero sin ascensor, y buscamos piso, y pasamos unos años buscando y compramos otro [...]es que claro, yo no podía subirla hasta arriba” (PF001).* Mentre que altres han hagut de realitzar obres de gran embergadura com instal·lar un ascensor o plataforma a l'interior del domicili, canviar el bany per complet, etc. Només s'ha donat un cas on no ha sigut necessari realitzar cap adaptació perquè l'habitatge ja comptava amb les adaptacions necessàries. Un dels joves però afirma no tenir el domicili adaptat a les seves necessitats fet que li dificulta el maneig autònom per la llar. *“No está nada adaptado, porque hay escaleras” (JM002).*

Aquestes adaptacions consisteixen en baixar els panys de la llum a una alçada que els permeti obrir-los i tancar-los sense dificultats, portes amples en cas d'utilitzar cadira de rodes elèctrica, ascensor o pis sense escales, una banqueta per arribar al rentamans, dutxa enlloc de banyera, encara que molts d'ells prefereixen banyar-se que dutxar-se; un cotxe adaptat per a cadires de rodes elèctriques, entre altres. *“Necesito per exemple una taula d'estudi baixa, cadires també baixes perquè hi pugui arribar, una banca per arribar a la pica, però ara ja no la necessito tant, hi arribo sola. També necessitaria que els plats, com que els tenim a un armari superior, tindre'ls a baix, encara que fent les meves maniobres també hi arribo.” (JF006).*

Cal destacar que la situació anterior a l'adaptació condicionava en gran mesura la vida familiar i la del mateix jove, ja que viure en un tercer sense ascensor quan el jove, en aquest cas, té moltes dificultats per pujar escales, obliga als pares a tenir la disponibilitat per pujar-lo o baixar-lo amb braços, la qual cosa repercuteix en el jove, tant en motius de seguretat com per l'alteració de la rutina diària. *“Al ser una casa de dos pisos l'havíem de pujar i baixar a coll. Era un perill i una situació no gaire agradable, ni per ella, ni per nosaltres.” (PM005).* *“Per anar a dormir l'hem de pujar a coll, que sempre ho fa el meu marit, tant pujar-la com baixar-la. Ell comença a treballar a les sis del matí i abans de marxar la baixa a baix i així quan em desperto ja la tinc a baix.” (PF004).*

2.2 Dinàmica familiar

2.2.1 L'afecte, el conflicte i el control

Com s'ha exposat anteriorment, els joves entrevistats viuen en entorns familiars força diferenciats, ja sigui per l'entorn residencial, les característiques personals dels membres de la família i la trajectòria familiar viscuda. Aquests factors, sumats al desenvolupament del jove en l'etapa adolescent, influeixen directament en la seva vida.

L'afecte, el conflicte i el control són tres factors, que interrelacionats entre si poden caracteritzar l'etapa adolescent pel que fa a relacions familiars (Oliva, A. 2006). L'afecte fa referència a aspectes com la proximitat emocional, el suport, l'harmonia i la cohesió. Els joves entrevistats expressen una gran confiança amb els pares, sobretot amb les mares. *“Tengo mucha confianza con mis padres, se lo explico todo.” (JF001).*

“Hablo mucho con mi madre, porque a veces mi padre no está. Tengo confianza con los dos por eso.” (JM004).

En aquesta línia, la comunicació no es veu afectada en cap cas, ja que tots els joves la defineixen com a molt fluida. Sí que en algun cas els progenitors detecten que la comunicació no és immediata, i que tenen la percepció que els joves no ho expliquen tot al moment sinó més tard. Depèn del tema de conversa, si aquest és transversal, no es detecta cap problema, en canvi, si es tracta de parlar de sentiments i preocupacions, la situació pot variar. *“Jo crec que es guarda coses, perquè a vegades em diu: fa tres dies em va passar això.. no m’ho diu al moment. Mesura el que diu i com ho diu.” (PF004).*

La totalitat dels joves entrevistats perceben molt afecte per part dels seus progenitors, però afirmen que en determinades ocasions, aquest afecte es tradueix en preocupacions i necessitat de protecció, la qual els joves perceben com a justificada. *“En certa manera, té raó en preocupar-se amb algunes coses. Té les raons suficients per estar quasi sempre damunt meu, però també veig que ella m’ha de deixar més anar per lliure i veure que jo he anat creixent, que sé perfectament el que puc fer i el que no, encara que de vegades no vulgui acceptar-ho, però sí que entenc el motiu de les seves preocupacions, però a vegades m’hauria de deixar fer el meu i veure que el motiu de la seva preocupació no és tant com perquè hagi d’estar sempre pendent de mi.” (JF007).*

Tot i que els joves no ho perceben com una problemàtica, les preocupacions dels pares poden afectar en la seva vida diària, ja que en alguns casos la necessitat de comprovar que el seu fill o filla està bé es caracteritza per un control a distància, que condiciona el benestar del progenitor depenent del que s’observi. *“Alguna vez la tenía vigilada desde algún piso que se veía el patio de la escuela, y la veías con la silla, andando detrás de compañeros, pero sola.” (PF001).*

Les relacions entre els membres del nucli familiar tendeixen a ser molt estretes, menys en un dels casos, on el jove entrevistat afirma que no ho són massa. Tot i així no es donen gairebé episodis de conflictivitat familiar entre els progenitors i els fills, encara que alguns estudis destaquen l’aparició de turbulències en les relacions durant l’adolescència (Oliva, A. 2006). Sí que es donen petits conflictes però que els joves asseguren que es resolen ràpidament. *“No me suelo enfadar mucho la verdad... si es con mi padre es lo peor, porque nos ponemos los dos a gritar, y vamos a acabar mal, y*

si es con mi madre, pasan unos segundos y nos arreglamos rápido.” (JF001). “Creo que nos llevamos como cualquier adolescente lo hace con sus padres” (JM003).

En les famílies on hi ha la presència de la figura dels germans grans, els joves reconeixen que són amb aquest amb qui s'enfaden més sovint, però per motius que els adolescents consideren força irrellevants. *“Em porto bé amb tothom, però a vegades m'enfado amb ma germana gran. Perquè es una mandó, i jo m'enfado perquè el meu caràcter és així, m'enfado ràpid. No m'agrada que em diguin coses que no vull sentir, ni que em manin.” (JF006).*

2.2.2 El foment de l'autonomia

El foment de l'autonomia fa referència a la capacitat per pensar, formar opinions pròpies i prendre decisions per ells mateixos. Entés amb aquestes premisses, els joves entrevistats asseguren tenir llibertat de pensament i d'opinió. *“Decidimos entre todos, y me gusta que sea así.” (JM004).* Però la presa de decisions depèn, en alguns casos, més del que voldrien de la voluntat dels progenitors. *“Hay veces en las que toman las decisiones por mí, lo cual no me gusta nada. Hay que las tomarlas los tres.” (JM003).*

Es valora molt positivament en alguns dels joves entrevistats, l'empoderament en el moment de prendre decisions mèdiques, ja que els progenitors consideren que per tal de sotmetre's a una intervenció quirúrgica és necessària la voluntat del jove. Ja que si el jove no està d'acord o convençut de la necessitat de l'intervenció, es dificulta la rehabilitació posterior. *“Quan van començar a veure l'opacitat corneal, ja veus per on aniran les coses. Llavors ja li vam dir a ella que: quan tu per la teva qualitat de vida, vegis que és necessari, doncs llavors ho fas. Diguéssim que com a pares no la podem forçar ja, a arreglar-ho, a operar-se... ja té una edat per decidir. A veure, no és que es pensés, quan tindran aquesta edat decidiran, això no. Neix quan ella s'ho comença a qüestionar.” (PM005).* *“Al cap d'uns anys va començar a caminar malament un altre cop, i després de molt voltar entre diferents especialistes vam veure que era la compressió de la medul·la. Ella no es volia operar al principi, però si anava a més el dany podia ser irreversible. Enfront això no tenia gaires opcions, però tot i així vam esperar que ella estigués preparada.” (PF006).*

Els joves reconeixen la seva capacitat de discernir entre aquestes decisions, la majoria considiera que té les capacitats suficients per fer-ho gràcies a les explicacions que reben

dels progenitors o de la situació de malaltia en la qual es troben, *“Si veo que es urgente pues tengo que hacerlo sí o sí” (JF001)*. Encara que no en tots els casos els joves s’han trobat en aquesta situació darrerament. La resta dels joves no especifica sobre aquesta temàtica.

2.2.3 Suport per part de la família extensa

Els progenitors entrevistats asseguren rebre molt poc suport per part de la família extensa. En la majoria dels casos qui més suport ofereix són els avis del jove, qui se’n fan càrrec en moments puntuals, o s’ofereixen a tenir cura dels germans quan aquests eren menors d’edat, per exemple. La resta de familiars s’involucra en moments esporàdics i en cas de necessitat, però en el dia a dia no hi poden comptar, ja que els pares asseguren que tothom té la vida organitzada. *“A ver, familia hay pero nunca... nadie se involucra, nadie la coge y dice, oye hoy la voy a llevar yo a dormir conmigo, nadie se la lleva al cine. Si lo hacen es como apoyo nuestro, es complicadísimo, ¡tiene poco arte la gente!” (PF001)*.

En alguns moments on la malaltia era més complexa i les cures que requeria l’infant eren majors, una família manifesta que eren els mateixos progenitors qui no volien deixar a l’infant amb els avis. *“Tothom s’oferia al que necesitéssim. Ara, com que la malaltia en si és tan complicada, hi ha hagut tantes coses, intervencions i tot, que la malaltia fa respecte. Clar, amb els padrins, ja hem sigut els propis pares qui no l’hem deixat. Sempre que hem pogut hi hem estat nosaltres, perquè és complexa. Perquè oferís al 100% tampoc, perquè no es creien capaços. A nivell emocional tot el que necessitis, o cuidar a la germana sí.” (PF006)*.

Es dona un cas on la família extensa es limita a un germà dels progenitors, i per tant, en nucli familiar ha d’organitzar-se per tal de gestionar les cures entre els dos progenitors, per manca de familiars que puguin oferir ajuda. *“Lo que pasa es que él sí que tiene una hermana, pero a parte no tenemos a nadie más, y bueno todo el mundo tiene su vida, su trabajo y sus cosas, y prácticamente salimos nosotros solos.” (PF002)*.

Gran part de les famílies reconeixen que explicar la malaltia a la família és complex, ja que si es tracta de persones grans, no arriben a comprendre l’abast de la malaltia. En un cas s’expressa que els avis del jove pensen que les conseqüències actuals vénen d’una operació quirúrgica, no d’una malaltia. Altres van reaccionar assegurant que els

progenitors exageraven la situació, o que calia refugiar-se en la religió en aquelles famílies on està més present. *“Els hi vam explicar el que hi ha, però ens van dir que no seria per tant, que havíem de tenir fe, etc. Ara per ara, molts no saben dir el nom, es queden amb que té una malaltia rara i ja està. N’hi ha que s’han interessat amb conèixer més i n’hi ha que no.” (PF004).*

Enfront de la percepció que aquestes problemàtiques podrien donar-se en un cas, els progenitors van decidir no explicar el diagnòstic a la resta de família fins a tenir un tractament, ja que la càrrega emocional és molt gran i calia assimilar-ho en una primera instància per a poder suportar el malestar que la notícia generaria en els parents més pròxims. *“Durant els primers anys.. això afecta molt, i a la mare més. No dic que no m’afecti a mi, però és que algú s’ha d’aguantar, si se’t pengen. I quan els avis ho van saber, també es van penjar, i tu ho has d’aguantar. Jo ho haguessa dit, perquè després te n’adones que no calia no haver-ho dit. Però això es mentalitat que ve de maneres de ser de les famílies. La capacitat d’encaixar, era bona, o sigui, se’n fan, però suportable. A la germana ho vam explicar a causa d’algo, alguna cosa que no es podia fer per algo.” (PM005).*

2.2.4 Organització familiar

Com s’ha dit anteriorment, el suport per part de la família extensa és gairebé inexistent en el dia a dia, per tant, les tasques queden repartides entre els membres. Els progenitors expressen que no els ha suposat una problemàtica extra l’organització en l’àmbit familiar, ja que ambdós progenitors es bolquen en les cures en els moments de necessitat. *“Cadascú fa el que convé quan convé, i ja està. Durant molts anys, de la mateixa manera feiem dutxes, entre la mare i jo. Indiferentment. Ara, hi ha coses que les fa la mare, i amb el sentit aquest de què ens hem fet grans i el papa ja no ens banya. Però jo no tindria problema amb fer-ho.” (PM005).*

Encara que en molts casos la repartició de les cures es dona de manera indiferent entre els membres de la parella, les famílies tendeixen a agafar hàbits per tal de facilitar la conciliació entre l’àmbit laboral i familiar. *“El aseo y vestirla y eso me encargo yo. Yo como trabajo y tenemos dos negocios, entonces a las cuatro y media llega el padre, yo me voy y queda él toda la tarde encargado de estudiar con ella, y si hay que ir a la piscina pues va él, y nada con ella, y nos turnamos así.” (PF001).*

En el cas que la mobilització del jove requereixi força física, ja sigui per passar del llit a la cadira, pujar i baixar escales, o ajudar-los a banyar, és el pare del jove qui ho realitza. Tot i així, front la repartició de tasques, la càrrega de les cures queda repartida força equitativament entre els dos progenitors en la majoria dels casos.

La cuidadora principal tendeix a ser la mare en la majoria dels casos en els joves entrevistats, la qual ha deixat o ha canviat de feina per tenir major disponibilitat horària, encara que en dos casos és el pare qui se'n fa càrrec principalment. Aquest fet es tradueix amb la vida del jove, en què amb el cuidador principal és amb qui passen més hores diàries, i amb qui reconeixen que hi ha més confiança, més complicitat i a qui expliquen allò que els inquieta o succeeix. *“En general sempre parlo amb la mare. Sempre li dic a ella. Perquè és qui sempre ha estat molt damunt meu, és la que sempre ha estat allí quan he tingut que passar molt de temps a Barcelona per alguna operació, doncs sempre s’ha quedat, i doncs amb aquest cas doncs, em resulta més fàcil parlar amb ella que no pas amb el pare. Perquè ell no ha estat tant present i les ocasions on jo he tingut ganes de plorar o cridar.” (JF007).*

Les conseqüències per al cuidador principal exposades en el marc teòric, no afecten únicament a aquest, sinó que també a l'altre progenitor. Ja que les expectatives vitals i la pèrdua de temps lliure (Luengo, S. Aranda, M.; De La Fuente, M. 2001), per exemple, la sofreixen els dos, no únicament el/la cuidadora destacat/da com a principal.

A causa que l'evolució de la malaltia ha sigut diferent en els diversos joves entrevistats, la situació del cuidador principal també ha canviat, depenent del volum de cures. En un cas s'ha detectat que mentre el jove encara era un infant que requeria molta atenció, era la mare qui sentia aquest sentiment de culpabilitat, justificant-ho amb una dedicació exclusiva (Luengo, S.; Aranda, M.; De La Fuente, M. 2001). *“Jo he sigut una persona que he volgut sempre ser molt jo, i m’he agafat com que ho he de fer jo, i no puc donar la responsabilitat a una altra persona. Ho havia de fer perquè treballava, però em costava molt. Ara no, la situació ha canviat molt perquè ara les veig més grans, més estables, més independents. Però quan era més petita estic segura que era jo qui es posava aquesta càrrega, i que jo com a mare, era la meva obligació, ho volia controlar tot.” (PF006).*

2.2.5 Comunicació intrafamiliar: la malaltia en l'entorn

Al llarg de l'anàlisi s'ha anat recollint aspectes de la comunicació del jove a diferents nivells, però cal fer un especial esment en la comunicació referent a la malaltia entre els progenitors i els joves. En aquest cas, la totalitat dels progenitors assegura que s'ha donat tota la informació necessària que s'ha cregut convenient. Però aquesta no ha estat una tasca fàcil, ja que calia ser conseqüent a l'edat i a la situació. En un cas es va cercar ajuda professional per tal de conèixer com abordar-ho. *“íbamos a un psicólogo, hubo médicos... nosotros no sabíamos cómo dar información, si darle mucha, darle poca, entonces un médico pediatra nos dijo que otro medico le había dicho que se lo contáramos todo, otro decía que no le contáramos nada. Entonces decidimos ir al psicólogo, y la doctora nos dijo que la niña era muy sana emocionalmente” (PF001).*

Cada família escull la manera d'explicar la malaltia o altres aspectes lligats a aquesta. Encara que totes coincideixen amb què en l'edat que es troben els joves han de conèixer tota la informació que aquests demanin, un dels progenitors prima la manera d'explicar-ho per sobre del què s'explica. *“Jo sempre he triat molt la manera d'explicar les coses, perquè la manera fa la cosa. Per tant, si tu t'estresses, o no contestes, es nota molt. Llavors pots fer explicacions més llargues o no, però sempre he anat mesurant i no fent les coses radicals. Sempre donant importància a les coses positives. Perquè no ho arreglarem tot, però sí que ara podrem fer això o allò.” (PM005).* Respecte a aquest fet es donen diferents variants, inclús en un dels casos es prefereix esperar a que sigui el jove qui vagi veient com van les coses i sobre això faci les preguntes. En un altre cas s'escull una manera molt més directa, ja que es considera la més sincera. *“Yo intento decirle las cosas tal cual son, aunque el médico se lo explique también, yo soy lo mas sincera posible y le explico porque tenemos que hacer una cosa u otra.” (PF002).*

Actualment la totalitat dels joves manifesta no necessitar més informació sobre la malaltia de la que ja tenen o coneixen. Només s'ha donat un cas on s'hagi buscat informació via Internet sobre les conseqüències a llarg termini de la malaltia. En aquest cas, no es va considerar com una experiència agradable, ja que es percebia com a “mentida” la informació trobada, per aquest fet es va desestimar l'opció de seguir cercant. *“Hubo una vez que lo hice, pero dicen muchas mentiras así que mejor lo pregunto a mis padres.” (JF001).* La resta de joves expressa no haver-ho fet mai. La informació que tenen els hi ha proporcionat els pares de forma prorratejada depenent de l'edat de l'infant i les capacitats de comprensió. Així com, les preguntes

formulades. *“Si tinc algun dubte els hi pregunto als pares o directament al metge. No em veig amb cor de buscar informació perquè sé que alguna cosa o altra trobaré i que segurament em farà, o em produirà, malestar. No ho he provat mai però tampoc estic interessada en saber més del que sé.” (JF007).*

Un cop donada la informació necessària o demanada pels joves, aquests asseguren que en el domicili no es parla explícitament de la malaltia. En tots els casos, si el tema sorgeix no hi ha rebuig de la conversa, però aquest tema tampoc és iniciat pels joves. En algun cas es dóna a partir de comentaris sobre com estan els companys d'edats similars que tenen alguna de les malalties exposades en aquest estudi. *“De la nostra malaltia com que les persones afectades són més petites, llavors no en podem parlar perquè casi no coneixem els casos. Però d'altres persones, com una noia que té Morquio o Hurler, que parlem i ens trobem pels congressos, sí. Amb els pares parlem de com estan, si hi ha novetats, i coses així. Però de la malaltia en concret no.” (JF006).*

3. RELACIONS PRIMÀRIES: LES RELACIONS SOCIALS

3.1 Perfil de les amistats i relació amb aquests

Com s'ha exposat en el marc teòric, la diferència entre les relacions familiars i un grup d'amics és que aquests darrers ofereixen companyia, mentre que la família és un suport tangible. Aquesta companyia proporciona en els joves suport emocional mitjançant l'acceptació (Kyngäs, H. Kroll, T. Duffy, M., 2000, 384). Seguint aquesta premissa, i destacant la importància que té per als adolescents formar part d'un grup, cal assegurar que actualment la totalitat dels joves ha reconegut tenir amistats, les quals poden provenir de l'institut o, en cas dels entorns rurals, del mateix poble. Cinc dels joves ha assegurat formar part d'un grup, mentre que els altres no ho han explicitat.

El perfil de les amistats tendeix a ser del mateix sexe que el jove, amb poques excepcions; i d'edats similars, encara que no sempre la mateixa, oscil·len entre dos o tres anys amunt o avall. En un cas, un dels joves reconeix tenir més afinitat amb els amics més joves que amb els més grans. *“Pues son chicos y chicas de 14 a 20 años, pero me llevo mucho mejor con los jóvenes que con los mayores.” (JM002).*

El canvi de primària a l'institut, ha suposat per molts, un canvi d'amistats juntament amb el canvi de centre. En tres casos els joves atribueixen la pèrdua de les amistats del

col·legi a la manca d'oportunitats per posar-se en contacte. *“Básicamente porque en el colegio no tenía Whatsapp y al llegar al instituto ya no supe de ellos.” (JM003)*. Encara que en una ocasió, és el jove qui decideix perdre el contacte, a causa de les relacions inestables amb els antics companys. *“No conservo amigos del colegio, antes si hablaban conmigo, pero como ahora quiero dejar un poco de lado todo eso, pues ya no. Yo no les digo nada y ellos a mí tampoco. Los hay que eran mis mejores amigos, pero ahora para nada.” (JF001)*.

En dues ocasions, els joves reconeixen no tenir amics a l'institut, tot i que no hi ha una mala relació, no reben suport de cap tipus per part d'ells. Aquesta manca de relació ve donada, segons els joves, per la falta d'interès dels altres companys i els pocs temes de conversa comuns. Un dels progenitors destaca també que és el jove qui s'aparta, per comoditat i desinterès. Però en aquest cas l'entorn rural facilita l'establiment d'amistats i no consideren necessari cercar-ne de noves. *“En general siempre he sigut alumna que passa desapercibuda, sino pels professors sí que pels alumnos, però no m'he relacionat mai o gairebé mai amb les noies de la classe perquè trobo que elles i jo som diferents. Les coses que hem passat i que he viscut m'han fet evolucionar i ser d'una manera que elles no. Coses que a elles els hi poden interessar, a mi no. Per tant, no he vist mai la manera de començar una conversa, i per tant, una amistat o una relació. Les amigas que tinc són les del poble, que sempre han vist per les coses que han passat o més o menys ho han vist a l'escola i per tant saben més que els altres.” (JF007)*.

En el moment de la descripció, els joves destaquen sobretot l'ajuda que reben per part d'aquestes amistats, ja sigui en l'àmbit emocional com pràctic. *“Son buena gente, están ahí en las duras y en las maduras, te respetan.” (JM002)*. Dos dels joves expressen que els ajuden més amb l'aspecte emocional que en el pràctic, ja que es valora molt positivament el suport, la companyonia i el recolzament que mostren en moments que els joves tenen l'ànim més decaïgut. *“En general siempre m'ajuden más amb l'estat emocional que no pas al moment de facilitar-me, per exemple, l'accés a algun lloc. Perquè nosaltres sempre, si jo estic deprimida, doncs sempre han intentat buscar temes de conversa o alguna anècdota divertida i per tant, sempre han contribuït a millorar el meu estat d'ànim.” (JF006)*. En canvi, tres dels joves afirmen rebre més suport pràctic que emocional, ja que els ajuden en els desplaçaments per l'interior del centre acadèmic o a traslladar objectes com per exemple, llibres escolars, d'una classe a una altra. En un d'aquests casos es percep el suport més com a company de classe que com amic, ja que

qui “hi és” i qui ofereix suport emocional és la mare del jove. La resta de joves no incideix en el tema.

La majoria dels joves afirmen que la comunicació amb els seus amics és fluida i que reben suport (tant pràctic com emocional) sempre que ho necessiten i ho demanen, tot i que aquest es dona en diferent grau depenent del jove. Agraeixen que aquests preguntin, no sobre la malaltia, sinó sobre com estan els joves, la qual cosa, en un cas, es considera un excés de preocupació. La majoria dels joves expressa la importància que tenen els amics quan passen per una temporada de nervis o malestar causat per la malaltia, ja que aquests els distreuen i així s’evadeixen. *“Me preguntan pero no sobre la enfermedad sino sobre cómo estoy. A ver, por un lado me gusta que se preocupen por mí pero por otro lado no me gusta que se preocupen tanto por mí.” (JM003).*

És necessari destacar que enfront de la resta de companys de classe, un dels joves manifesta sentir ocasionalment sentiments de solitud quan està amb aquests, per la manca d’atenció que els presten i les inseguretats que se li desperta al jove enfront aquesta situació. *“Sempre em resulta més fàcil que el meu estat de “em sento sola” desapareix més ràpidament si realment estic sola amb un lloc que no pas si estic amb altra gent, perquè moltes vegades m’ha passat que estant amb altra gent, sigui perquè no em presta atenció o no em mira, doncs llavors sí que és més complicat sentir-me d’una altra manera.” (JF007).* La resta dels joves no incideixen en el tema o no destaquen les característiques de la relació.

Tots els joves afirmen quedar poc amb els seus amics, ja que els exàmens o la feina de classe els obliga a estar moltes hores a casa. En alguna ocasió s’expressa que la resta d’amics surt al carrer mentre que el jove no pot per les limitacions físiques i les barreres arquitectòniques *“A veces se van por ahí y yo no puedo ir porque no tengo la silla o porque no está adaptado para ir” (JM004).* Respecte aquesta temàtica, dos dels progenitors manifesten preocupació perquè tot i que el jove té amistats, no realitzen activitats conjuntes, l’entreteniment es virtual, el qual el progenitor no detecta com a efectiu; i escassament presencial. *“Tiene un grupo de amigos en el recreo con quien no sale después, porque ellos tampoco lo hacen [...] Y un grupo de catecismo con quien queda algún domingo para jugar a las maquinitas [...] Y después no tiene más vida social que esa. Sí que juega a veces online, pero es que eso no es lo mismo.” (PM003).*

Els progenitors són més crítics respecte les amistats, i discrepen en la qualitat de les relacions dels joves amb altres companys. *“A l’edat que té les amigues no li diuen: anem aquí o anem allà. Queda més limitada. Ara ja s’ho agafa força bé. Però al principi si que era: ha fet l’aniversari aquest i no m’han dit res, han anat aquí i no m’han dit res. Però si que sap que si truca i diu: ei, voleu venir a casa?. Sempre té algú, sola no està.” (PF004).* Ja que tot i no negar que aquests estan sols, la totalitat dels progenitors destaca la manca d’interès per la resta de companys amb els joves amb una discapacitat física derivada d’una Mucopolisacaridosi. Per pal·liar aquesta situació, alguns progenitors asseguren que els amics dels joves provenen de fills dels amics dels pares, els quals s’han vist amb més assiduïtat i coneixen la problemàtica de més a prop. Tot i així, la majoria dels progenitors afirmen que les relacions que aquests tenen actualment són pobres i insuficients per l’adolescent. *“Ella dóna per tenir molts més amics dels que té, el que passa és que no hi ha més opcions. Els que té ara ja són bons. S’aprecien mútuament. Crec també que s’utilitzen, perquè és una colleta, que s’ha ajuntat perquè no els volia ningú. No som la colla dels guais. Però han fet pinya, i s’ajuden. Es donen suport mutu, no per coses puntuals, sinó pel fet de ser-hi.” (PM005).* En dues ocasions es destaca també la falta d’oportunitats que tenen els joves per establir noves relacions on siguin acceptats i se’ls tingui en compte.

3.2 Relacions afectives

En l’adolescència s’inicien moltes de les relacions afectives entre els joves. Però els joves entrevistats manifesten no haver tingut mai cap relació; tot i que no tots els joves ho desitgen, quatre d’ells sí. Tan sols en una ocasió s’expressa haver tingut la percepció que agradava a algú, però afirma no haver sabut gestionar la situació enfront situacions on aquesta atracció és mútua. *“M’agrada quan agrado a algú, però quan m’agrada a mi m’amago, no sé perquè, suposo que per què no sé com controlar la situació.” (JF006).*

Aquells qui no desitgen tenir parella actualment ho atribueixen a la joventut, però aquells qui mostren més preocupació sobre el tema són els més grans dels joves entrevistats. Un d’aquests manifesta voler tenir parella perquè alguns dels companys de classe també en tenen. Algun d’ells també destaca que actualment l’interès en tenir o no parella és menor del que serà d’aquí a uns anys. *“Em preocupa que no trobi a algú per estar, o sigui, hi ha possibilitats però és complicat, per tot lo físic. Ara no m’interessa*

tant, no sabia com portar-ho, parlo de cara al futur.” (JF006). Tot i reconèixer que hi ha possibilitats que s'estableixi una relació de parella, dos dels joves afirmen que és complex per la imatge física. *“Crec que a ningú li arribaria a interessar d'aquesta manera” (JF007).*

3.3. Relació amb altres joves amb discapacitat física derivada d'una Mucopolisacaridosi

Actualment tots els joves destaquen tenir molt bona relació d'amistat amb els joves de l'Associació MPS Lisosomals. Encara que la majoria incideix amb què la diferència principal amb la resta d'amistats és que no es veuen el suficient. Per tant tenen menys temps per parlar, ja que només tenen una o dues oportunitats a l'any (quan l'Associació organitza el congrés nacional anual o la trobada de famílies, els quals es duen a terme amb sis mesos de diferència). *“Me puedo llevar bien con los del instituto y los de la asociación, pero como veo más a los del instituto, pues mejor. Hay diferencias porque los veo menos, no por otra cosa.” (JM004).* També asseguren que es comuniquen sovint per un grup de *Whatsapp* on hi ha joves de tot el país, d'edats similars i amb les malalties exposades en aquest estudi.

En tres casos es matisen les diferències, destacant la importància en trobar-se amb altres joves amb la mateixa problemàtica, ja que s'expressa que tot i tenir companys i amics, aquests poden tenir més dificultats per comprendre la situació de forma holística, que un jove de l'associació qui ha passat per situacions similars. *“A mí me resultó más fácil estar con los de la asociación que estar con mis compañeros, así que hay mucha diferencia. Como ellos pasan por lo mismo que yo, pueden entender las dificultades y tal. Me gusta estar con ellos.” (JF001).* Hi ha un important feedback pel que fa al suport que es donen els diferents joves, ja que afirmen que ajuden i es senten ajudats. *“Per exemple et poden donar consells o solucions que tu no hi haves caigut per solucionar doncs el problema que en aquell moment pots tenir, o també et poden ajudar a tu, per exemple si nosaltres tenim una operació que un altre nen ja ha passat, o problema que les famílies que ja han tingut, doncs ells et poden ajudar a tu o tu els pots ajudar a ells.” (JF007).*

La majoria dels progenitors no veuen diferències entre la relació que pot tenir el jove afectat amb un altre, i la relació que pot tenir el jove afectat amb altres companys de

l'institut o el poble. Però en dos casos sí que es matisa la importància de la relació amb els joves de l'associació, ja que afavoreixen a la socialització entre iguals. Aportant un espai on el jove no ha d'esforçar-se per seguir en ritme dels companys, ja que tots tenen el mateix. *“En la asociación ella está cómoda, porque ve que todos los niños la entienden, y no tiene que demostrar ni esforzarse, porque todos tienen alguna limitación. Entonces ella se ve que no tiene que esforzarse para ir al mismo ritmo que los demás, no sé, es como estar en tu casa con hermanos, o estar en una oficina con chicos nuevos.” (PF001).* Per la qual cosa els progenitors perceben que els joves estan còmodes amb altres nois i noies de l'Associació MPS Lisosomals, realitzant activitats conjuntes que fomentin la interacció i augmenti la seva felicitat. *“El fet de poder ballar, amb altra gent que balla com ella, la fa ser feliç.” (PF006).*

Un dels progenitors assegura que tot i que els joves voldrien veure's més del que es veuen, les oportunitats són molt limitades, perquè la distància geogràfica és un gran impediment. *“Els d'aquí els veu més, amb els d'allà necessitaria més temps, però som tan pocs i estem tan dispersos que és complicat. Es relacionen per Whatsapp. [...] És que amb els de l'associació no ha d'aixecar el cap per parlar.” (PM005).*

4. ÀMBIT EDUCATIU

4.1 Trajectòria escolar

Tots els joves entrevistats han acudit a centres escolars normalitzats, passant de curs juntament amb els seus companys, ja que tots ells realitzen el curs escolar que els pertoca per l'edat. Un cop finalitzat educació infantil i primària, actualment tres joves es troben realitzant un curs de l'educació secundària obligatòria, mentre que tres més ja han superat aquesta etapa i estan cursant el Batxillerat en l'educació secundària postobligatòria. El cas restant assegura haver finalitzat l'educació secundària a l'escola d'adults, ja que va preferir fer un curs de formació professional en lloc d'acabar l'ESO juntament amb els seus companys.

La gran majoria dels joves entrevistats han estudiat en col·legis i instituts públics, canviant de centre en el pas de primària a secundària. En una ocasió, el jove va realitzar un curs de l'educació secundària en un institut privat, canviant en el següent any a un de públic a causa de les barreres arquitectòniques que presentava. Només en un jove s'ha

mantingut en la mateixa institució concertada, la qual inclou des de l'educació infantil a la secundària.

Aquests canvis de centre han afectat al jove i la família en múltiples aspectes, ja que han suposat una adaptació al nou centre, canviant les relacions socials i la relació amb l'equip docent. El motiu del canvi no ha estat sempre a causa del canvi d'etapa escolar, ja que com s'ha mencionat, en una ocasió el jove va haver de cercar un nou institut a causa de les barreres arquitectòniques de l'anterior. *“A ver, yo ese final de curso de primero de la ESO me opere de la espalda, des de ahí tuve que acomodarme en una silla nueva y esa no entraba en el ascensor. Y como la directora del centro no quería adaptarlo y yo tampoco estaba a gusto con mis compañeros, me fui.” (JF001).*

Les barreres arquitectòniques presents en alguns dels instituts espanyols, han ocasionat també en un altre dels casos que el jove no pogués acudir al centre d'educació secundària que li pertocava per zona de referència i al qual acudien tots els seus companys de primària. *“Pues fue un poco raro el cambio, porque todos mis compañeros fueron a un instituto y yo tuve que ir a otro porque el que me tocaba no estaba adaptado. En el que estoy ahora está adaptado, pero no está muy bien adaptado, porque el ascensor que tiene es más viejo que Matusalén.” (JM003).*

En aquests canvis d'institut, van ser els progenitors qui van cercar el nou centre tenint en compte totes les necessitats del jove, reunint-se amb l'equip directiu en gairebé tots els casos per tal de poder explicar la situació. Tot i aquests canvis, tant progenitors com joves reconeixen la voluntat del centre educatiu en proporcionar totes les ajudes necessàries, i destaquen la bona acollida del jove.

4.2 Adaptacions físiques i curriculars

La Llei Orgànica 8/2013, de 9 de desembre, per a la millora de la qualitat educativa, exposa de forma clara, el foment de l'educació inclusiva, accessibilitat universal i igualtat de drets i oportunitats per a tots els infants i joves. Partint d'aquesta premissa els joves entrevistats en aquest estudi requereixen tot tipus d'adaptacions en els centres educatius, diferenciant entre aquelles físiques i pràctiques, les quals fan referència a la supressió de barreres arquitectòniques, i les adaptacions curriculars en diferents assignatures.

Respecte a les adaptacions físiques, aquestes s'han anat afegint durant els anys, ja que depenia de les necessitats que presentava el jove en determinats moments. Aquestes poden ser de diferents tipus, des del canvi de taula a una més baixa, a la llum, l'ús d'un ordinador particular, adaptacions en el bany per tal que estigués a la seva alçada o inclús el transport escolar. *“Aquests autocars d'avui en dia, baixen. I baixen un graó. Has de contar que pujar a un autocar, el primer graó la va a mitja cuixa. Tu ara imagina't que has de pujar la cama a aquesta alçada, tant pujar com baixar, has d'aixecar molt la cama! També porta motxilles amb rodes, per poder-ho arrossegar. Després també al cole van tenir les taules adaptades, ajustant mides. Hi ha diferents mesures de cadires, i el que no pot ser és que et pengin els peus, i a l'institut igual. [...] Després també tenim una col·lecció de coixins de diferents gruixos i amplades, per anar ajustant-ho tot, sigui per l'esquena, pel cul, etc.” (PM005).* No tots els joves necessiten les mateixes adaptacions, ja que cal diferenciar aquells que utilitzen cadira de rodes i els que no perquè els que l'utilitzin necessitaran ascensor i rampes per a poder-se mobilitzar pel centre.

En general però, la majoria dels canvis fan referència a adaptacions per l'estatura, com una taula més baixa i una cadira a la seva mesura. En dos casos on la discapacitat visual és més present les adaptacions són específiques per aquesta situació, i es té més en compte la llum i/o la distància a la pissarra.

En tres dels casos han estat els progenitors qui han vetllat per aquestes adaptacions, sent ells mateixos qui han construït taules o fabricar coixins per tal que el jove estigui més còmode. *“En el cole le habíamos hecho nosotros en casa una mesa que llevábamos hasta que nos dieron otra, y allí pues lleva ordenador, pero nunca funciona, y luego pues... lleva una linternita, la mesa es un poco inclinada.” (PF001).*

Respecte a les adaptacions curriculars, aquestes han estat de molts tipus depenent del centre educatiu i les necessitats que presentaven els joves. Generalment en cinc dels casos aquestes adaptacions han anat creixent a mesura que el jove ha anat passant de curs i la complexitat en les assignatures era major. *“Sempre li han adaptat tot a nivell visual. Mentre estava a primària ella ha seguit el ritme de tot. Però a l'arribar a l'ESO i augmentar la matèria, va arribar un moment que el seu camp visual no li permetia seguir el ritme, amb les matemàtiques per exemple, podia, sumar, restar, fer fraccions i tot, però quan les equacions i tot es complicava, ella les feia més curtes. Tot el temari a*

l'hora de fer exercicis també li adaptaven. El contingut el donava igual però en lloc de fer-ne tants, en fèiem dos, i si ens sabem fer dos, ja no en cal fer cinc.” (PF006).

Aquestes adaptacions poden ser de diferents tipus, però tots els joves coincideixen amb què la major adaptació és la de l'assignatura d'Educació Física. Tot i que en sis casos els joves només realitzaven treballs escrits, en un cas, el jove va realitzar les activitats esportives amb els seus companys però adaptades a les seves limitacions. A part de l'Educació Física, als joves també se'ls hi adapta retallant contingut per tal que no hagin d'escriure tanta estona o buscant mètodes alternatius d'aprenentatge com la realització de tasques oralment. En dos dels casos però, les adaptacions han estat mínimes, i només fan referència a la mobilitat reduïda de mans i munyegues. *“Hace casi lo mismo que sus compañeros, pero por ejemplo a la hora de copiar el enunciado a veces lo hace más pequeño o no lo escribe, alguna vez en algún examen le quitan dos preguntas, pero por lo general, lo hace todo igual.” (PF002).*

La pèrdua de classes per visites mèdiques i/o el tractament ocasiona la majoria de les adaptacions pel que fa al contingut. En tres dels casos l'equip docent ha de retallar contingut de la matèria per tal que el jove pugui seguir el curs sense problemes. *“Pràcticament amb totes les assignatures té adaptacions. Si tots han de fer quatre temes, ella en fa dos. Fa un parell d'anys que li van començar a adaptar alguna cosa, i ara ja ho té pràcticament tot. Perquè perd moltes classes.” (PF004).* Mentre que la resta s'ha pogut adaptar a aquestes faltes. Un dels joves entrevistats especifica que rep el suport dels companys per la qual cosa no necessita tantes adaptacions per part del professorat, ja que el dia que no pot venir a classe o en el moment de prendre apunts, degut a les dificultats que això li suposa, demana als seus companys la tasca, qui sempre li presten. *“Pues básicamente lo que hago es no escribir y luego le pido a mis compañeros que me pasen una foto de los apuntes y cuando no estoy igual.” (JM003).*

En dos dels casos s'ha canviat el plantejament dels estudis, i es realitza el Batxillerat amb tres anys en lloc de dos, ja que els joves perdien moltes classes entre el tractament i les visites mèdiques, i aquest fet juntament amb la dificultat de realitzar l'educació secundària postobligatòria, va ocasionar que l'equip directiu es replantegés la situació per tal de no haver de repetir curs.

A manera de resum cal destacar que, com s'ha exposat, en algunes ocasions els joves presenten dificultats d'aprenentatge derivades de diferents problemàtiques: la limitació

de moviment, la pèrdua d'hores de classe o la manca d'hàbits; *“Al ver que estaba fallando mucho, fuimos a hablar con los profesores y nos comentaron que estaba fallando mucho en organización, le faltaba entregar trabajos, las fechas, no entregaba cosas, no se enteraba que tenía que hacer tal cosa o tal otra... Por dejadez y por dejarse llevar. Por eso nosotros seguimos estando detrás de él.” (PM003)*. Dificulten la realització dels deures en el domicili, i són els progenitors qui han d'oferir aquest suport, dedicant en algunes ocasions moltes hores. En dos dels casos però, els progenitors asseguren haver contactat amb una persona externa de forma privada, amb la qual realitzen aquestes tasques.

4.3 Suport formal en el centre

Actualment, tots els joves que estan realitzant un curs escolar compten amb una vetlladora o auxiliar educativa, qui ofereix suport sobretot en el moment dels desplaçaments entre les aules o el trasllat de material. En dos casos a causa de la discapacitat visual, aquest suport el tenen també a l'interior de l'aula, encara que no en els dos casos aquest hi és totes les hores. *“Tinc una vetlladora tota la setmana, però un dia a la setmana també ve la professora de l'ONCE que és qui m'adapta tot el material i també qui ha ajudat als professors a adaptar les classes.” (JF007)*.

Per tal que els joves poguessin disposar d'aquest suport, en tres ocasions van ser els pares qui van anar a reclamar-lo o a fer una demanda de més hores, ja que les que tenia en un principi no cobrien totes les necessitats. *“En el colegio tenía una cuidadora a tiempo completo, bueno, a tiempo completo tampoco, eran unas cuidadoras que estaban allí entonces les ayudaban. Cuando llegó al instituto le concedieron unas horas, y luego en el instituto me pidieron que fuera a educación a pedir más horas, porque le dieron muy pocas. Al final le concedieron un poquito más.” (PF002)*. Actualment tots els joves asseguren que les hores destinades per la vetlladora cobreixen les seves necessitats principals. *“Dins de l'aula no hi és, però tampoc la necessitaria, perquè s'agovia molt amb una persona damunt seu sempre. Ella dins de l'aula pot anar fent sola i si no té els companys que l'ajuden.” (PF004)*.

Els joves exposen que no tenen cap queixa de l'equip docent, el qual s'ha involucrat en múltiples ocasions per a poder facilitar l'estada del jove en el centre. Tot i així cal destacar que depèn molt del professor el grau d'implicació personal que assumeixen.

“Després amb el temps s’ha perdut. Senzillament, no la tenen tan present, i cadascú va al seu rotllo. El professor va a la seva i posa els exàmens quan li convé, i algunes vegades no l’ha pogut fer, perquè ella és fora, o té tractament, o s’ha dit de canviar i al profe no li ha anat bé... Tot això ara ens passa més, perquè hem entrat a la vida normal. La vida normal és tot això que ens passa ara, l’altre... que et tinguin tant en compte té molt a veure la bona voluntat de cadascú.” (PM005).

4.4 Aparició o no d’assetjament escolar

Entre els set joves entrevistats només s’ha donat un cas d’assetjament escolar. El qual es patir en les acaballes de l’educació primària, però no perdurà a l’institut, ja que es va canviar de companys de classe. Aquest assetjament no es manifestava a través d’agressions físiques sinó que es caracteritzava en allunyar a la resta de companys del jove, per tal que es quedés sol. *“Al cole, la van apartar. Que no hi tingués relació. Com que eren coses puntuals... eren acció-reacció. I això va provocar l’aïllament, ho vam arreglar una mica amb una altra nena, que se n’aprofitava, però almenys estava amb ella. Al cole es limitaven a no barrejar-les. I també van estar molt atents per si coincidien a l’institut.” (PM005).*

Per tal de pal·liar la situació l’equip docent realitzava constantment tutories amb la persona agressora i/o es comunicava la situació als pares. Però tot i aquests intents, es reconeix que no va ser fins al canvi de centre que es va finalitzar. *“Doncs feien tutories amb la persona o trucaven als pares, i jo doncs em tancava més amb mi mateixa. Però no era massa possible parlar amb aquesta persona. Crec que em tenia enveja, perquè veia que els professors que em feien més cas.” (JF006).*

Tot i no donar-se cap altre cas d’assetjament escolar, un altre jove sí que assegura quedar-se aïllat per la resta de companys, però aquest ho atribueix a la sobreprotecció per part del professorat, la qual cosa allunyava als seus companys, qui no s’hi volien relacionar. Aquest fet que va provocar un important malestar en el jove que només es va erradicar en mitjançant el canvi de centre. *“En el antiguo todo iba bien, hasta que en cierto modo los profesores como me querían sobreproteger tanto, me acabaron apartando de mis compañeros. No sé como fue, pero me acabaron apartando, cuando me di cuenta ya estaba yo sola en el patio con la libreta, o con los cascos, mientras los demás estaban corriendo. Y yo me sentía mal.” (JF001).*

5. ÀMBIT SANITARI

En l'exposició de la situació actual i l'evolució de la malaltia, ja s'han abordat aspectes com la cerca del diagnòstic o l'impacte que aquest causa en la família, és per aquest fet que en el següent apartat es tindrà en compte els ingressos hospitalaris, l'accés al tractament i les seves conseqüències, la relació amb l'equip mèdic i la utilització de serveis de fisioteràpia o altres.

5.1 Ingressos hospitalaris

La majoria dels joves s'han enfrontat a múltiples ingressos hospitalaris de durades indeterminades, les quals poden oscil·lar entre una setmana o fins i tot sis mesos. Aquest fet comporta la necessitat d'organització en el domicili, juntament amb l'adaptació del jove a la pèrdua de tantes hores lectives. Encara que no en tots els joves es donen aquestes problemàtiques, ja que tot i perdre aquestes hores, la majoria no ho detecta com una dificultat perquè asseguruen no haver perdut les relacions socials durant les estades i haver-se adaptat fàcilment a la pèrdua de classes perquè els professors els hi adaptaven. *“Normalmente, me operan durante el verano, con lo cual no me afecta con el instituto, y con la familia como siempre vienen a visitarme no cambia nada, y con los amigos solo nos reunimos en días especiales.” (JM003).*

En aquestes estades hospitalàries, generalment els acompanya el cuidador/a principal, ja que és qui té una major disponibilitat horària a causa de la jornada laboral reduïda o la manca de feina per oferir les cures necessàries al jove. Tot i els condicionants, la família s'ha adaptat a aquests ingressos, per tant, no ho assumeixen com una problemàtica rellevant. *“Doncs el pare feia viatges durant el dia per poder estar a l'hospital el màxim de temps possible si ella estava a l'UCI, per exemple, i si no doncs tornava cap a casa per estar amb les altres germanes, mentre jo em quedava a l'hospital el temps que fos necessari. Ens venien a veure tots a l'hospital els caps de setmana” (PF006).*

En un cas, un jove es va beneficiar de l'aula virtual; un servei que ofereix l'hospital per aquells joves ingressats que perden moltes hores de classe, i que un cop donats d'alta encara no poden tornar al centre educatiu per la complexitat de les cures.

5.2 Accés al tractament i conseqüències d'aquest

En tots els casos, menys un, es destaca la dificultat per accedir al tractament, ja que aquest era molt nou. Un dels joves rep el tractament desde pràcticament el primer any de vida, en els dos casos afectats per MPS VI el començaren a rebre als cinc anys, i en els altres casos de Morquio oscil·len entre fa cinc anys i fa uns mesos. En un sol cas de Morquio, el jove no es pot beneficiar del tractament per dificultats burocràtiques. *“Ara no tenim tractament. Vam tenir 8 mesos que va pagar el laboratori, vam tenir un parón de 4 mesos, i després 8 mesos més que va pagar la Seguretat Social, i després es va acabar. Ara estem a l'expectativa, però li van fer les proves igualment perquè a la mínima que es pugui tornar-lo a demanar.” (PF004).*

Pel jove que ho va començar a rebre en edats primerenques, va ser una tasca fàcil, ja que era el tractament per Hurler, i aquest el van aprovar com a ús compassiu⁵ en un inici. Després de tant temps la situació s'ha normalitzat, i l'estada d'un matí a l'hospital ha passat a formar part de la rutina familiar, sent el/la cuidadora principal qui es torna un expert en la situació. *“Fue muy fácil, se lo empezaron a dar como uso compasivo, lo firmó la ministra de sanidad de turno, nos dijeron que podía ser un proceso muy lento, pero yo creo que en un mes lo teníamos, fue muy rápido.[...] Aquí ya lo tenemos todo claro, yo la monitorizo, los celadores ya saben que va a venir ese día, las enfermeras, los de farmacia también... Y nada, sin problema.” (PF001).*

Per tal d'accedir al tractament, no en tots els casos ha estat una tasca fàcil, ja que en la meitat dels casos aproximadament s'ha acudit a la premsa per tal de causar repercussió mediàtica i agilitzar el procés, la qual cosa va ser força efectiva en la majoria dels casos. *“Va arribar un moment, on el meu marit va enviar una carta a la ràdio explicant la situació, sense amenaçar a ningú ni posar sang, però si explicant-ho. I llavors va entrar la polèmica de fins a quin punt pots negar un tractament que està aprovat a unes nenes. Llavors va començar a créixer tot, van venir els diaris i tot, i vam tenir molta repercussió mediàtica. I jo ho vaig viure fatal, això de que apareguessin fotos de les*

⁵ Un medicament per a ús compassiu és aquell que, sense ser ni un experiment ni un assaig clínic, es prescriu amb la intenció de tractar a la persona que necessita una nova opció terapèutica per a poder controlar millor la malaltia. La gestió d'un Programa d'ús compassiu (PUC) consisteix en fer disponible un medicament per motius compassius, a un pacient amb una malaltia crònica o que comporta una discapacitat greu, i que no pot ser tractat satisfactòriament amb un medicament autoritzat.

filles... Però al dia següent, em truca el gerent de l'hospital dient que teníem el tractament. Reconec que va ser l'única manera d'aconseguir el tractament, sense fer mal a ningú, només dient que volem el que ens toca.” (PF006).

Com s'ha dit anteriorment, el tractament ocasiona que els joves hagin d'acudir durant un matí setmanal a l'hospital per tal de realitzar la transfusió enzimàtica, que dura unes cinc hores aproximadament. Aquest fet afecta directament al jove, ja que la càrrega lectiva s'incrementa en el domicili, on s'ha de realitzar les tasques que els companys han fet a classe a més dels deures que els han manat aquell dia. Mentre que per alguns joves aquest fet suposa un problema, altres no ho consideren així, ja que depèn de la integració i el grau de companyonia que reben per part de la classe i l'interès del professorat. *“Voy los viernes por la mañana, me pierdo clases, pero eso se recupera fácil. Básicamente le pregunto a mis compañeros que dieron en clase y le echo un vistazo.” (JF004).* Els progenitors però, destaquen la dificultat creixent de l'adaptació en l'àmbit educatiu, ja que la complexitat dels estudis augmenta, i la càrrega lectiva és major, i tot i vetllar per a redistribuir les assignatures, no sempre és possible. *“Al principio todo iba bien, porque era un tío espabilado y no tenía problemas. Ahora está teniendo problemas, [...] porque pedimos que ese día que falta pongan asignaturas con menos carga lectiva, e intentan adaptarlo un poco, porque ese día tengan religión, educación física y cosas así. Se adaptan pero no mucho, lo que pueden.” (PM003).*

5.3 Relació amb l'equip mèdic

El foment de l'autonomia durant l'etapa adolescent, ha permès als joves guanyar confiança amb l'equip mèdic, fet que ha facilitat la resolució de dubtes. *“Ara pregunta molt! Abans ho ignorava, si podia marxar, li obries la porta i marxava i et quedaves tu amb el metge.” (PM005).* Només es dona dos casos on el jove rebutja parlar amb l'equip mèdic, ja que pregunta els seus dubtes als progenitors o simplement escolta els dubtes que puguin tenir els seus pares, aquest fet s'associa a la joventut del jove. *“Principalmente hablan mis padres, porque ellos se explican mejor, yo aún soy un poco pequeña para eso” (JF001).*

Tots els joves valoren molt positivament la relació directa amb l'equip mèdic, ja que reben més atenció a les seves inquietuds, i tenen la percepció que es vetlla pels interessos i necessitats del jove. *“Ara sí que demanen la teva opinió o et diuen per*

exemple, aquesta prova quan t'aniria bé fer-la, etc. i per tant sí que et tenen més en compte que no pas quan erets petit, que decidien els pares.” (JF007).

La confiança amb els metges depèn en la majoria dels casos del temps que porten tractant-los. Tots els joves reconeixen tenir més confiança amb doctors/es els quals veuen més sovint i des de fa més temps. Els progenitors però, puntualitzen en quatre casos que depèn de la persona, tot i que majoritàriament es dona una relació col·laborativa entre el metge i els familiars. *“Opinem que estem a un bon hospital de referència i ja hi vas amb confiança. Coneixen les malalties, sí que nosaltres vam ser potser els primers amb aquest tipus, però no els primers amb Mucopolisacaridosis.” (PF006).* Però també s’ha donat alguna situació de confrontació. (Arcos, J.; Bañon, A i Requena, S. 2014). *“Un doctor le operó de la mano, pero no quedó nada bien, no hacía falta tampoco, no se porqué la intervino.” (PF001).*

5.4 Serveis de rehabilitació: fisioteràpia i/o altres

Per tal de millorar la simptomatologia, cinc joves es beneficien de serveis de rehabilitació. Aquest però venen de diferents vessants. Ja que quatre dels joves realitzen fisioteràpia en l’institut, proporcionada per Ensenyament, en altres casos, realitzen fisioteràpia en el domicili o en un centre derivat de la Seguretat Social, o de l’associació MPS Lisosomals, la qual ofereix aquest servei. Mentre que en dos casos es realitza rehabilitació a la piscina a títol privat. En altres dos, es combinen alguns d’aquests serveis, per tal que el jove estigui estimulat a partir de diferents recursos. *“Fa unes tres hores de fisio, ja fa anys que ho fa. L’any passat vam fer des de l’associació perquè des de la seguretat social me la van treure, llavors fem unes hores a la piscina de la Guttman. Em van dir que quan acabés la Guttman, em tornarien a donar de l’associació. Després també té una hora de rehabilitació a l’escola.” (PF004).* Per tant, per a poder accedir-hi generalment són els pares qui cerquen els recursos i/o mètodes per a oferir el major ventall de possibilitats pel que fa a la rehabilitació.

En un cas, un progenitor destaca les dificultats que es donen alguns cops per a poder accedir a aquests serveis, puntualitzant que depèn molt de la zona geogràfica on es resideix. *“Sempre que ens ho van concedir sí, sorprenentment, va ser fàcil. Segurament tenen el dret, perquè si a la gent gran ho fan, a ells també poden. Però has d’anar a suplicar [...] i costa tant... Aquí ens va anar bé, per no sempre en va.” (PF005).*

6. TERCER SECTOR I SERVEIS SOCIALS

6.1 Interès a participar de l'Associació MPS Lisosomals

Tots els joves manifesten el seu interès a participar des de sempre de l'associació MPS Lisosomals, sobretot en acudir al congrés nacional que es realitza un cop a l'any, ja que aquest fet els permet interactuar amb la resta de joves afectats i veure a les famílies. *“Yo quiero ir siempre a los congresos, porque básicamente, aunque no esté tan unido a la gente de la asociación como a la gente de mi círculo de amigos... estoy bastante unido a ellos, en el sentido de que saben más o menos como es mi vida, porque viven situaciones parecidas o porque viven cerca de personas que pasan por situaciones parecidas.” (JM003).*

En un cas, però, s'especifica que no sempre s'ha estat interessat a anar als congressos o en veure infants o adults amb la mateixa malaltia. Sobretot es rebutjava assistir degut que s'evitaven tots els temes relacionats amb la malaltia, i el jove sabia que el congrés tenia el focus posat en aquest aspecte. Aquesta situació però, ha canviat quan s'ha establert un grup d'iguals, amb els quals hi ha una amistat i un vincle important actualment. *“De petita, o durant una temporada sí que deia que no hi volia anar, que no volia escoltar dels temes que sempre sorgeixen, però ara ja ens hem fet un grup, que normalment quan es fan trobades doncs tots hi som, i per tant, al tenir un grup de més o menys la mateixa edat, doncs ja busquem temes que a nosaltres ens resulten interessants.” (JF007).*

En dos casos els cuidadors principals destaquen que els beneficis que se n'extreu de les trobades amb altres famílies varien amb els anys. Ja que en un inici tot és molt nou i després d'un diagnòstic es cerca principalment comprensió i suport. *“Amb un principi hi anaves perquè veies que no estaves sola, i famílies amb més experiència t'explicaven com vivien la malaltia, i pensaves... Doncs jo també ho puc fer. Hi vas perquè t'agrada i estàs molt a gust.” (PF006).* Però seguidament la totalitat dels progenitors també destaquen la importància d'assistir a aquest tipus d'esdeveniments. Més enllà de cercar informació, la qual es troba fàcilment per les xarxes socials; es valora la comunicació entre les famílies. Tenen molt interès en conèixer la situació dels altres joves i les seves famílies, amb les quals no s'aborden sempre aspectes directament lligats amb la malaltia, sinó que es parla de la feina, l'escola, etc. *“A los congresos me gusta mucho ir porque bueno, te dan información nueva sobre todo, pero también me gusta mucho por*

hablar con las familias porque ves como están los chicos, cómo evolucionan, lo que hacen... algunos están mejor y otros peor... a mí me gusta, más que todo por verles.” (PF002).

Les demandes dels joves pel que fa a aspectes a millorar giren entorn de dur a terme més activitats en el congrés enfocades als joves, així com un jove fa la demanda de realitzar més activitats durant l'any que els permeti trobar-se més sovint. Els progenitors, seguint aquesta línia, també destaquen la importància d'organitzar congressos atractius per als joves, per tal que aquests hi vulguin acudir. *“Cal muntar alguna cosa diferent als congressos, els joves fins ara només han pogut gaudir de la guarderia, i clar... al principi no volia venir als congressos perquè ella a la guarderia amb els nens petits no hi havia de fer res! Llavors s'ha de muntar algo atractiu pel jove, així el grup se sentirà molt més bé” (PF006).*

Més de la meitat dels joves puntualitzen que no els interessen les ponències o xerrades, ja que com s'ha dit anteriorment, els joves no fan demanda de més informació sobre la seva situació o malaltia.

Respecte a la participació activa en l'Associació d'afectats i famílies durant l'any, cinc de les famílies afirmen participar molt activament, realitzen activitats de difusió o recollida de diners mitjançant algun esdeveniment. Però totes elles destaquen que encara es podria fer més, però per falta de temps els resulta impossible. *“A veure, la feina que estic fent, fredament, val molts diners, i el benefici que se n'ha tret a nivell de difusió és molt. És altruista completament, ho faig perquè vull. Podríem fer més, sempre pots fer molt més. Però no ho fas perquè tens tanta feina... Que no pots. No tenim només dos filles.” (PM005).*

6.2 Contacte amb Serveis Socials

Pel que fa al contacte amb Serveis Socials, els progenitors asseguren que només hi han acudit en moments puntuals per tal de gestionar els aspectes referents a la Llei de dependència i el Grau de discapacitat. Per tal d'arribar a Serveis Socials, les famílies han acudit a partir de diverses vies, en les quals influència molt el grau d'informació prèvia, ja que en alguns casos l'accés es retarda a causa del desconeixement, mentre que en altres, són els progenitors qui ja coneixen l'existència de les prestacions i es posen directament en contacte amb el/la treballador/a social de referència.

En dos casos, aquest contacte es va retardar a causa del desconeixement que es tenia envers els drets de les persones amb discapacitat. *“Jo sabia que existia lo de la dependència, però no sabia ni si ens tocava ni res. I mentre vaig estar treballant no vaig mirar res de tot això. Però el dia que vaig deixar de treballar vaig anar a veure que tinc dret.” (PF006).*

En un cas però, va ser la treballadora social de l'àmbit sanitari qui es va posar en contacte amb la família per informar-los. A partir de llavors van acudir a Serveis Socials per tramitar-ho. *“Creo que cuando era muy pequeño se puso en contacto con nosotros la trabajadora social del centro de salud, y ella fue la que me mandó a la otra, porque yo todo esto no lo conocía. Y ella ya me dijo que teníamos que hacer lo de las ayudas para él y todo.” (PF002).*

Una altra de les situacions que es dona és la coneixença prèvia de la Llei de Dependència, la qual cosa va alleugerir els tràmits inicials i va facilitar l'accés des d'una primera instància, i per tant, el seu benefici des d'edats primerenques. *“Hace tiempo que la tiene, creo que fue de las primeras que se dieron. Cuando salió la ley preguntamos nosotros si tenía derecho, nos mandaron a servicios sociales del ayuntamiento, des de ahí hicieron la credencial, escogimos el tipo de ayuda, y decidimos que era más cómoda la ayuda económica.” (PM003).*

Altres dels contactes esporàdics que s'ha tingut amb Serveis Socials, fan referència a la targeta per a discapacitats per automòbils que et permet aparcar en places adaptades i informació sobre les ajudes PUA, en el moment de dur a terme alguna adaptació en el domicili.

BLOC IV: CONCLUSIONS I PROPOSTES

Un cop finalitzada la recerca i l'anàlisi de les dades obtingudes mitjançant entrevistes a joves amb una discapacitat física derivada d'una Mucopolisacaridosi i les seves famílies a escala estatal, s'exposarà a continuació les conclusions fent referència a la consecució o no dels objectius plantejats inicialment.

Primerament, es planteja en aquest estudi conèixer les necessitats socials dels joves amb discapacitat física causada per una MPS a partir de dos vessants: l'anàlisi dels recursos personals per afrontar la situació de malaltia, i les necessitats relacionades amb els aspectes afectivo-emocionals. Un cop elaborades les entrevistes amb profunditat als joves i tenint en compte també la percepció dels seus progenitors, es pot determinar que els recursos personals, tot i ser principalment de caràcter individualitzat, tenen trets comuns compartits entre els joves.

La trajectòria vital de cada jove i l'evolució de la malaltia, han suposat per aquest, l'adquisició de recursos personals que els permeten incrementar les emocions positives per a no decaure en la frustració i depressió. D'aquesta manera els joves han desenvolupat una gran capacitat de resiliència que els ha permès i els permet retornar a l'estabilitat un cop sorgides adversitats o pertorbacions, la qual cosa es produeix amb assiduïtat. Aquesta capacitat de resiliència ve donada a partir de l'actitud dels pares, els quals han sabut capacitar al jove mitjançant una comunicació fluida. Els adolescents també adopten actituds positives acceptant els canvis, reconeixent els seus punts forts i augmentant des d'edats primerenques, la seva capacitat empàtica. L'esperança en la millora de les teràpies que conseqüentment contribueixen en la millora de les seves capacitats, també ha estat un punt d'inflexió que ha fomentat, o decaigut, la capacitat de resiliència.

Tanmateix, les dificultats diàries a les quals s'enfronten els joves exposades en l'anàlisi de dades, deriven en un altre dels recursos personals desenvolupats, el qual es caracteritza per la persistència en l'aprenentatge a causa de la limitació degenerativa del moviment i que ocasiona una adaptació constant per tal que les pèrdues causin el menor impacte en la seva quotidianitat.

L'adquisició d'aquests recursos no haguera estat possible sense l'augment de la intel·ligència emocional durant la trajectòria vital del jove. La gestió de les emocions s'ha donat gràcies a la necessitat per part dels joves d'evadir-se dels problemes derivats de la malaltia; centrant-se en una rutina que no alteri les condicions familiars ni de l'entorn. Sense sortir de la zona de confort perquè aquest fet suposa enfrontar-se a la incertesa d'haver de combatre amb emocions que els provoquin malestar, les barreres arquitectòniques, un possible rebuig, etc.

Respecte a les necessitats relacionades amb els aspectes afectivo-emocionals, s'ha tingut en compte la situació del jove en una major mesura, deixant la percepció dels progenitors com a complement al seu raonament. A partir d'aquest es pot determinar que les necessitats poden variar depenent del jove i de l'entorn socio-afectiu d'aquest, el qual està format principalment de la família i les relacions socials. Tot i així, els joves els quals es troben en edat adolescent, comparteixen la necessitat comuna de desenvolupar la seva identitat construïda a partir de l'autoimatge i l'autoestima. Aquesta es detecta com a saludable però condiciona el comportament i sentiments posteriors que juntament amb la percepció d'una autoimatge molt diferent de la resta d'iguals es projecta a l'exterior a mode d'inseguretats latents. Aquestes es manifesten amb la necessitat de retraïment i no expressió d'emocions o malestar per por al rebuig, sobretot per part de l'entorn relacional de companys del centre educatiu i amics.

En relació amb aquesta inseguretat, els joves manifesten la necessitat d'evitar les pors, amb un no-enfrontament, ja que sinó els suposa una alteració emocional important. Però a la vegada es detecta que és molt beneficiós per al jove la potenciació de l'adquisició d'autonomia i, per tant, empoderament, atorgat pels progenitors principalment, la qual cosa condiciona el desenvolupament personal.

En relació al segon objectiu general, referent al punt de vista multidimensional de les necessitats derivades de l'autonomia personal, tant física com social dels joves amb discapacitat física derivada d'una Mucopolisacaridosi; se'n desglossen les relacions primàries, és a dir, la família i els amics, juntament amb les relacions secundàries, derivades de l'entorn més institucional com l'educatiu, el sanitari o el tercer sector i serveis socials.

Des de l'òptica de les relacions primàries l'abordatge del procés de malaltia es plasma de diferent manera en el domicili i en les relacions socials externes a aquest, tot i que la

situació està molt normalitzada en ambdós casos. En el domicili es potencia una comunicació fluida sobre tot allò que comporta la malaltia, encara que no és una opció cercada pel jove, qui no vol més informació ni té la necessitat de parlar-ne constantment. La complexitat de la malaltia i la limitació de moviment, porta als progenitors a tendir a la sobreprotecció del seu fill. Aquesta protecció i/o sobreprotecció és detectada pels joves sense que aquest ho considerin un factor pejoratiu, tot i així, aquesta dificulta el desenvolupament social del jove i l'augment de la seva autoestima.

Un nucli familiar amb un adolescent afectat per una Mucopolisacaridosi requereix de la necessitat d'organització familiar que condiona a tots els seus membres (entenent familiar com el nucli, no comptant amb la família extensa). Enfront del gran volum de cures d'aquest i el suport imprescindible que necessita per a realitzar les activitats de la vida diària; el cuidador principal ha de disposar del temps necessari, per la qual cosa es veu minvat el seu desenvolupament personal, professional i social. Per tal que el jove adquirís una major autonomia, ha estat necessari adaptar o canviar el domicili familiar, per suprimir les barreres arquitectòniques, i tenir-les en compte juntament amb la necessitat de desplaçament constant per la proximitat als recursos (depenent de la zona de residència), aquests factors comporten unes importants despeses econòmiques que els progenitors han d'assumir.

Pel que fa a les relacions socials, els joves compten amb grups d'amistats reduïts on es dona una desigualtat d'oportunitats important i amb els quals no s'aborden aspectes de la malaltia, sinó algunes conseqüències d'aquesta, com les situacions de malestar o nerviosisme front algun canvi, on les escasses amistats els ajuden a evadir-se d'aquestes a partir de petites estones compartides o a través d'aplicacions per a mòbil com el *Whatsapp*.

Les relacions secundàries establertes amb el centre educatiu desperten en primera instància la necessitat d'adaptació física, pel que fa a barreres arquitectòniques, i curricular, per tal que el jove pugui seguir el curs escolar normalitzat, ja que repetir o canviar de centre un curs suposa una gran pèrdua d'autoestima i motivació. Quan aquestes adaptacions no són prou eficaces l'adolescent experimenta alts i baixos emocionals que debiliten la relació amb el centre educatiu i, conseqüentment amb els companys i companyes de classe al no poder seguir el seu ritme.

Pel que fa a les relacions amb l'àmbit sanitari, cal destacar la importància de la presa de decisions respecte a la seva salut que ha pogut experimentar el jove en edat adolescent, fet que facilita els processos hospitalaris. Aquests marquen en la vida del jove un parèntesi, i dins del qual es donen les pors i preocupacions pròpies depenent de l'estat de salut i la complexitat de la intervenció, les preocupacions derivades de la projecció de les pors dels pares, l'estada hospitalària amb un distanciament de les relacions socials del jove i el retràs respecte al temari impartit en el centre educatiu. Aquests factors causen un malestar important en el jove que pal·lia amb la presència i l'acompanyament dels progenitors, juntament amb la posada amb marxa de tots els mecanismes i recursos personals per afrontar-ho i la confiança amb l'equip mèdic. Les particularitats del tractament també han estat normalitzades i actualment no ocasionen en el jove i la família un trasbals, però per arribar a aquest punt ha sigut necessari molta implicació dels progenitors i moltes dificultats emocionals que han hagut de superar. La proactivitat dels progenitors és vital per tal que el jove pugui beneficiar-se de tots els serveis possibles, ja que davant malalties ultrarares l'equip mèdic pot tenir dificultats per determinar les possibilitats.

Respecte al tercer sector, cal confirmar la importància que aquest té en la família i el jove, ja que els dona l'oportunitat de compartir experiències entre un grup d'iguals, al mateix temps que sentir un sentiment de suport molt positiu per a tots els integrants del nucli familiar. Els serveis socials no tenen una influència directa en la vida dels joves, ni es detecta com un recurs continu per part dels progenitors, ja que aquest només hi han acudit en moments de tràmits burocràtics per la Llei de Dependència o el grau de discapacitat, així com cercar informació.

Abans de finalitzar és important destacar aspectes de la investigació de manera general. Aquest és un estudi amb grans particularitats, tantes com té el propi col·lectiu escollit (desconegut per a la majoria de la població) però que a la vegada suposa l'exploració d'un gran àmbit, com és la realitat d'un adolescent amb una discapacitat física derivada d'una Mucopolisacaridosis. Partir de l'innexistència d'estudis concrets o existents però no coneguts, sobre aquesta temàtica, ocasiona la necessitat d'establir objectius que permetin la interacció de molts factors per a la seva consecució, perquè l'especificitat de l'objectiu permeti a la vegada comprendre de manera holística múltiples aspectes que influeixen en el jove. Tot i així es considera que la totalitat dels objectius plantejats han

estat acomplerts. Però que davant l'amplitud de la temàtica existeixen aspectes que han quedat exclosos de l'estudi, però que també són influents en la vida del jove.

Un cop finalitzades les conclusions, cal fer esment en les propostes d'estudi o de millora derivades d'aquestes. Respecte a la investigació realitzada, és necessari emfatitzar en què per a poder fomentar autonomia personal del jove amb discapacitat física causada per una Mucopolisacaridosi i contribuir a la millora de l'autoestima, és necessari enfortir les xarxes relacionals actuals. Trobar-se amb joves amb la mateixa situació o malalties similars els afavoreix amb gran mesura, ja que s'inicia una relació amb igualtat d'oportunitats on la limitació d'autonomia física no es considera un inconvenient.

A manera de tancament, destacar que és necessari adquirir un deure i una responsabilitat professional enfront de les Mucopolisacaridosis i altres malalties minoritàries, el qual no només ha de dur-se a terme a partir de polítiques socials i per part de les organitzacions en particular, sinó que també s'ha d'adquirir compromís personal. Aquest fet passa, en un primer pas, per potenciar la sensibilització i la necessitat noves investigacions de caràcter social entre els professionals que permetin ampliar el coneixement existent.

BLOC V: BIBLIOGRAFIA

Ander-Egg, E. (1987) *Técnicas de investigación social*, México D.F, México, Editorial Humanitas.

Aranda, M; De La Fuente, M; Luengo, S. (2001) *Enfermedades raras: situación y demandas sociosanitarias*, Madrid, Espanya, Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO).

Avellaneda, A., Layola, M., Izquierdo, M. et al. (2007) Sociosanitary impact on patients with rare disease (ERES study). *Revista de Medicina Clinica*, Vol. 129. Núm. 17. pp. 646-651.

Carrillo, I. (2000) Intervención con personas con retraso mental des de la perspectiva de una asociación familiar de Móstoles. *Cuadernos de Trabajo Social*. Núm. 13. Pp. 323-341.

Castro, A. García, R. (2013) La escolarización de niños con enfermedades raras. Visión de las familias y del profesorado. *REICE. Revista Iberoamericana sobre Calidad, Eficacia y Cambio en Educación*. Vol. 12. Núm. 1. Pp. 119-135.

Del Barrio, J. Castro, A. (2008) Infraestructura y recursos de apoyo social, educativo y sanitario en las enfermedades raras. *Anales del sistema sanitario de Navarra*. Vol. 31, pp. 153-163.

Fernández, M; Grau, C; (2014) Necesidades educativas, asistenciales y sociales especiales de los niños con enfermedades minoritarias: propuestas para una atención interdisciplinar. *Revista nacional e internacional de educación inclusiva*. Vol. 7. Núm 3, pp. 97-124.

Flick, U. (2004) *Introducción a la investigación cualitativa*, Madrid, Espanya, Ediciones Morata, S.L.

Fundació Doctor Robert i laboratoris ESTEVE (2010) *Malalties Minoritàries. Sessions formatives 2009-2010*. Fundació Doctor Robert i laboratoris ESTEVE.

García, A. (2012) Luces y sombras de una realidad que precisa de atención pública. *Giza Eskubideei Buruzko Jardunaldiak*. Bilduma. pp. 54-70.

Gómez, A. Rodríguez, F. (2003) Mucopolisacaridosis. *Revista Salud UIS*. Núm. 35. pp. 135-144.

González, L. (2015) Introducción. En Aguirre, F. Cantarín, V. Domingo, R. et al. *Pediatría y enfermedades raras. Enfermedades lisosomales*. Mucopolisacaridosis. (pp. 1-7) Madrid. Editorial Ergón. Monografía II.

González, A. Listán, A. Hervás A. et al. (2011) Documento Marco de Trabajo Social para las Enfermedades Raras. Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud. Sevilla.

González-Lamuño, D. (2014) Una visión general sobre las enfermedades raras. *Pediatría Integral* vol. 8. pp. 550-563.

Kyngäs, H. Kroll, T. Duffy, M. (2000) Compliance in adolescents with chronic diseases: a review. *Journal of Adolescent Health*. Vol. 26. Núm. 8. pp. 379-388.

López, L., Cantarín, V., González, L., (2015) Mucopolisacaridosis. En Aguirre, F. Cantarín, V. Domingo, R. et al. *Pediatría y enfermedades raras. Enfermedades lisosomales*. Mucopolisacaridosis. (pp. 79-108) Madrid. Editorial Ergón. Monografía II.

Mabe, P. (2003) Las Mucopolisacaridosis. *Revista Chilena de Nutrición*. Vol. 31 núm. 1. pp. 8-16.

Mejía, J. (2004). Sobre la investigación cualitativa. Nuevos conceptos y campos de desarrollo. *Revista Investigaciones Sociales*. Núm 13. pp. 277-299.

Méndez, C. Zaldívar, C. González, A. (2002) Errores innatos del metabolismo. Enfermedades lisosomales. *Revista Cubana de Pediatría*. Vol. 74. Núm. 1.

Moreno, I. Antequera, R. Aires, M. et al. (2008). Demanda de apoyo psicosocial en cuidadores de niños con enfermedades de baja prevalencia. *Revista Apuntes de Psicología*. Vol. 26. Núm 2. pp. 349-360.

Muenzer, J. (1986) Electroretinographic Findings in the Mucopolysaccharidoses. *Ophthalmology*. Vol. 93. Núm. 12. Pp. 612-616.

Peralta, F. Arellano, A. (2010) Family and disability: A theoretical perspective on the family-centered approach for promoting self-determination. *Electronic Journal of Research in Educational Psychology*. Vol. 8. Núm. 3. Pp. 1339-1362.

- Perea, A. López, G. i Carbajal, L. et al (2011) Transferencia y transición. De la medicina del adolescente a la medicina del adulto. *Acta Pediatr Mex.* Vol 32. Núm. 5. pp. 302-308.
- Posada, M. Alonso, V. Bermejo, E. (2016) *Enfermedades Raras*. Madrid. Editorial Catarata. Instituto de Salud Carlos III.
- Puente, A. Barahona, M. Fernández, M. (2011) Las enfermedades raras: naturaleza, características e intervención biopsicosocial. *Portularia* Vol. 9. Núm 1. pp. 11-23.
- Räty, L. Larsson, G. Söderfeldt, B, et al. (2005) Psychosocial aspects of Health in adolescence: the influence of gender, and general self-concept. *Journal of Adolescent Health.* Núm. 36. Pp. 21-28.
- Requena, S. Arcos, J.; Bañón, A. (2014) Cómo recuerdan los pacientes la comunicación del diagnóstico. A propósito de quince testimonios relacionados con enfermedades poco frecuentes. *Revista de estudios culturales de la Universidad Jaume I.* Vol. 8. pp. 165-184.
- Sáenz, H.; Barrera, L. (2003) La terapia de remplazo enzimático en el tratamiento de enfermedades genéticas. *Revista de la Facultad de Ciencias Prontificia Universidad Javeriana.* Vol. 8. Núm. 2. pp. 31-42.
- Seco, M. Ruiz, R. (2016) Las enfermedades raras en España. Un enfoque social. Fundación iS+D para la Investigación Social Avanzada. *Prisma Social.* Núm. 17 pp. 373-395.
- Semino, E. (2010) Descriptions of Pain, Metaphor, and Embodied Simulation. *Metaphor and Symbol.* Vol. 25, Núm 4. pp. 205-226.
- Starke, M. Albertsson, K.; Möller, A. (2002) Parents' experiences of receiving the diagnosis of Turner syndrome: an explorative and retrospective study. *Patient Education an Counseling.* Vol. 47, Núm. 4. pp. 347-354.
- Suris, J; Michaud, P; Viner, R. (2004) The adolescent with a chronic condition. Part I: developmental issues. *Revista Arch Dis Child* Núm. 89. pp. 938-942.
- Oliva, A. (2006) Relaciones familiares y desarrollo adolescente. *Anuario de Psicología.* Vol. 37. Núm. 3. Pp. 209-223.

Watson, B. Gallois, C. (1998) Nurturing Communication by Health Professionals Toward Patients: A Communication Accommodation Theory Approach. *Health Communication*. Vol. 10, Núm. 4. pp. 343-355.

Zurriaga, O., Martínez, C., Arizo, V. et al. (2006) Los registros de enfermedades en la investigación epidemiológica de las enfermedades raras en España. *Revista Española de Salud Pública*. Vol. 80. Núm. 3. Madrid.

Recursos en línea

Associació MPS Lisosomals (2013) Las Mucopolisacaridosos. Igualada: *MPS España*. Recuperat de: <http://www.mpssp.org/portal1/content.asp?contentid=908> [Data de consulta: 13 d'abril de 2017]

Escudero, A. (2011) Título I. De los derechos y deberes fundamentales. Sinopsis artículo 22. Madrid: Congreso de los Diputados. Disponible a: <http://www.congreso.es/consti/constitucion/indice/sinopsis/sinopsis.jsp?art=22&tipo=2> [Data de consulta: 20 de Maig de 2017]

EURODIS (2005) Congreso Europeo sobre las Enfermedades Raras. Luxemburgo. Disponible a: <http://www.eurordis.org/IMG/pdf/ES-ECRDtotal.pdf> [Data de consulta: 20 de Gener de 2017]

EURODIS (2012) Rare Diseases Europe: La voz de los Pacientes con Enfermedades Raras en Europa. Disponible a: <http://www.eurordis.org/es/enfermedades-raras> [Data de consulta: 15 de Gener de 2017]

FEDER (2009) Federación Española de Enfermedades Raras. Entidad de Utilidad Pública. Madrid: *FEDER*. Disponible a: <http://www.enfermedades-raras.org/> [Data de consulta: 5 de Maig de 2017]

Orphanet (2016) Listado de las enfermedades raras y sus sinónimos por orden alfabético. *Informes Periódicos de Orphanet*. Serie de Enfermedades Raras. Disponible a: http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Lista_de_enfermedades_raras_por_orden_alfabetico.pdf [Data de consulta: 23 de Gener de 2017]

BLOC VI: ANNEX

1. Guió entrevista joves

PERFIL:

- Edat
- Sexu
- Lloc de residència
- Course escolar
- Enfermedad

ENFERMEDAD:

- ¿De qué trata tu enfermedad? (limitaciones actuales, síntomas, discapacidades, movilidad...)
- ¿Cómo ha evolucionado la enfermedad? (discapacidades o capacidades nuevas, que podías hacer antes que ahora no, o que dificultades tenías que ahora no tienes, etc.)
- ¿Quién te ha ayudado? ¿quién te ayuda? ¿en qué?
- ¿Cómo ha sido tu adaptación a la enfermedad? (Evolución) (adaptado, enfadado, no me importa...)
- ¿Se ha producido un cambio drástico en el curso de la enfermedad? (uso de silla de ruedas, denegación del tratamiento...) ¿Que emociones supusieron si es el caso?
- ¿Tienes dolores durante el día? ¿Te condicionan para hacer actividades?
- ¿Cómo es tu día a día?

AUTOCONCEPTO

- ¿Cómo te definirías? (física y psicológicamente)
- ¿Te consideras muy dependiente de los demás? (te gusta ir a tu aire, o necesitas que alguien apruebe lo que haces, crees que puedes hacer más cosas tu solo/a que las que te dejan hacer...)
- ¿Qué es lo que más te gusta de ti y lo que menos?

INTELIGENCIA EMOCIONAL

- ¿Crees que eres una persona que reconoce bien sus emociones y puede identificar porque se siente como se siente?
- ¿Expresas tus sentimientos? (lo que te gusta, te preocupa, con quien hablas...)
- ¿Crees que puedes manejar tus emociones?

OCIO:

- ¿En qué ocupas el tiempo libre?
- ¿Te gustan más las actividades en grupo o las individuales? ¿Por qué?
- ¿Participas en actividades de tu entorno? (Si no lo haces, porque o si te gustaría)
- ¿Participas en actividades extraescolares fuera del entorno normalizado? (en caso que no, te gustaría? ¿Qué actividad querrías hacer?)

RECURSOS PERSONALES

- ¿Crees que conocer tus limites? (hasta donde puedes hacer y donde no)
- ¿Cómo solucionas tus conflictos?
- ¿Cómo te sientes cuando los demás te miran o te critican? ¿Qué haces al respecto?
- ¿Cuáles son tus miedos? ¿Cómo te enfrentas a ellos?
- ¿Cómo te enfrentarse a situaciones nuevas o desconocidas? (sientes miedo o no, las evitas o no, vas solo/a o no...)

FAMILIAR

Datos generales:

- ¿Con quién vives?
- ¿Cómo son? (descripción)
- ¿A que se dedican?
- ¿Dónde vives? ¿Cómo es el lugar dónde vives? (pueblo o ciudad, recursos cercanos, desplazamientos...)
- ¿Tienes el domicilio adaptado?
- ¿Cuáles son tus creencias? (religión, espiritualidad, etc.)

Conducta y abordaje de la enfermedad

- ¿Cómo se ha tratado en casa la enfermedad?
- ¿Cómo es la comunicación con los miembros de la familia? (habláis sobre todo o no, hablar con la familia de las preocupaciones, si no hablas, porque, etc.)
- ¿Con quién te llevas bien? ¿Con quién te llevas peor? ¿Por qué?
- ¿Cómo os repartís las tareas? (quien te acompaña al médico, con quien pasas más horas, quien te ayuda más, quien pasa más horas fuera de casa, etc.)
- ¿Has ido nunca al psicólogo? (¿Como ha ido? ¿Te ha ayudado? ¿Alguien más de la familia ha ido?)
- ¿Cómo es el ocio familiar? (que hacéis, como os organizáis, con quien, etc.)
- ¿Cómo tomáis las decisiones en casa? (quien lo hace, cómo, des de cuando, tus padres cuentan contigo, etc.)
- ¿Tienes un cuidador formal en casa?
- ¿Tienes animales de compañía? ¿Te ayudan a nivel emocional?

EDUCACIÓN

- ¿Cuál ha sido tu trayectoria escolar? ¿Cómo ha ido? (infantil, primaria, secundaria... colegios públicos o privados, en tu ciudad o fuera)
- ¿Tenías barreras arquitectónicas? ¿Te adaptaron los utensilios de trabajo? (¿Cómo?, ¿Cuándo?, ¿Cambios en las adaptaciones?, etc.)
- ¿Te adaptan el contenido de las asignaturas? (si es así, ¿siempre lo han hecho? ¿des de cuándo? ¿Por qué?, etc.)
- ¿Tenías o tienes un cuidador/a o educador/a en el centro escolar o en el instituto? ¿Cómo es la relación con él/ella?
- ¿Consideras que tienes dificultades de aprendizaje? (lentitud para hacer deberes, mucha carga lectiva...)
- ¿Cómo fue la respuesta del equipo docente y la institución al cambiar de centro o en el mismo? (interés, acogida, involucración, trato...)
- ¿Has sufrido alguna vez acoso escolar? (cuando, emociones despertadas, respuesta del centro, respuesta familiar...)

RELACIONES SOCIALES

- ¿Cuál es el perfil de tus amistades? (sexo, edad, procedencia, ...)
- ¿Cuándo los ha conocido? ¿Cómo?
- ¿Cómo es el soporte recibido por parte de estos? (si es suficiente, en que les ayudan, emocional o práctico, etc.)
- ¿De qué hablas con ellos? ¿Habláis de la enfermedad? ¿Cómo os comunicáis? (cara a cara, WhatsApp, etc.)
- ¿Ellos tienen interés en conocer la enfermedad? ¿Siguen los procesos hospitalarios?
- ¿Hay diferencias con la relación con otros jóvenes con MPS?
- ¿Cuáles son las cualidades que aprecias más de tus amigos? ¿Qué es lo que te gusta menos?
- ¿Te muestras a tus amigos como realmente eres? ¿Por qué?
- ¿Tienes o has tenido alguna vez pareja? (te gustaría, que te preocupa al respeto...)

ENTORNO HOSPITALARIO

- ¿Tienes tratamiento? (desde cuándo, has mejorado, cómo se ha adaptado la escuela a tus ausencias...)
- ¿Te han intervenido muchas veces? ¿Has pasado mucho tiempo en el hospital? (como te has adaptado, quien te acompaña...)
- ¿Cómo os comunicáis con el equipo médico? (quien habla con el médico, interés en hablar, con quien resuelve las dudas...)
- ¿Tienes un equipo médico de referencia? (confianza con ellos, cambios, adaptación a los cambios...)
- ¿Haces algún tipo de rehabilitación? (fisioterapia o tratamientos alternativos, cuantas horas, público o privado, desde cuando, dificultades de acceso...)

Prensa

- ¿Has aparecido en la prensa? (diario, radio, televisión)
- ¿Con qué finalidad?
- ¿Qué piensas cuando lees la noticia?

MOVIMIENTO ASOCIATIVO:

- ¿Participas activamente en la asociación? (vienes a los congresos, porque, participas en otras actividades...)
- ¿Utilizas los servicios de la asociación?
- ¿Qué aspectos positivos te aporta la asociación?
- ¿Cuáles crees que son los aspectos a mejorar?
- ¿Te involucras en actividades de dinero o divulgación? (cuales, porque, te gusta o no, etc.)

2. Guió entrevista pares

DATOS GENERALES

- Sexo
- Lugar de residencia
- Enfermedad del hijo

EL/LA JOVEN

Evolución de la enfermedad y recursos personales desarrollados

- ¿A qué edad fue el diagnóstico?
- ¿Cómo ha sido la evolución de la enfermedad de tu hijo/hija? (las limitaciones actuales, síntomas, discapacidades, movilidad, discapacidades o capacidades nuevas, que podía hacer antes que ahora no, o que dificultades tenía que ahora no tienes, etc.)
- ¿En qué necesita ayuda en su día a día? (quien le ayuda, siempre ha sido así, etc.)
- ¿Cómo os habéis adaptado a la enfermedad? (impacto del diagnóstico y evolución de las emociones)
- ¿Hubo algún cambio drástico en el curso de la enfermedad? (uso de silla de ruedas, denegación del tratamiento, como se lo tomó...)
- ¿Cómo es su día a día? (¿os preocupa algo que haga? él/ella lo nota?)
- ¿Cuáles crees que son los miedos de tu hijo/hija? ¿Cómo se enfrenta a ellos?
- ¿Cómo es su personalidad? ¿Ha cambiado con el tiempo?
- ¿Cómo se enfrentarse a situaciones nuevas? (busca vuestra aprobación o no, quedarse o salir de la zona de confort, se arriesga...)
- Expresa sus sentimientos (lo que le gusta, lo que le cuesta, porque...)

FAMILIAR

Datos generales:

- ¿Quién vivís en casa y que hacéis? (estudiar, trabajar, estar en casa...)
- ¿Cómo es el reparto de tareas? (quien va al médico, quien está más tiempo con el joven, quien por motivos laborales este más tiempo fuera, etc.)
- ¿Cómo es vuestro entorno territorial? (pueblo o ciudad, proximidad a los recursos, desplazamientos...)

- ¿Tenéis el domicilio adaptado? (como, des de cuándo)
- ¿Cuáles son vuestras creencias? (religión, espiritualidad, etc.)

Conducta y abordaje de la enfermedad en el domicilio

- ¿Cómo se lleva la enfermedad en casa? (se habla o no, está muy presente o no, ritmo, etc.)
- ¿Tenéis ayuda de la familia extensa? (existencia, tipo de soporte, en que se involucran y en que no, siempre ha sido así, etc.)
- ¿Qué supone ser el cuidador/a principal?
- ¿Cómo es la comunicación en casa?
- ¿Existe una predisposición en buscar alternativas cuando no os las ofrecen primero?
- ¿Tu hijo/a ha ido nunca al psicólogo? ¿Los padres habéis ido?
- ¿Como tomáis las decisiones en casa? (escoger instituto, donde ir de vacaciones, etc.)
- ¿Vuestro hijo/a tiene o ha tenido cuidadora formal en el domicilio?
- ¿Tenéis animales de compañía? ¿Qué supone para el joven?

OCIO:

- ¿Ha cambiado el ocio a lo largo de la evolución de la enfermedad? (porque, como, que hacías antes que ahora no, o viceversa...)
- ¿Que hacéis en vuestro tiempo libre? ¿Pasáis mucho tiempo con vuestros hijos? ¿crees que es suficiente o es demasiado?

EDUCACIÓN

- ¿Cuál ha sido su trayectoria escolar? ¿Cómo ha ido? (infantil, primaria, secundaria. colegios públicos o privados, en tu ciudad o fuera)
- ¿Tenía o tiene barreras arquitectónicas? ¿Le adaptaron los utensilios de trabajo? (¿Cómo?, ¿Cuándo?, ¿Cambios en las adaptaciones?, etc.)
- ¿Le adaptan el contenido de las asignaturas? (si es así, ¿siempre lo han hecho? ¿des de cuándo? ¿Por qué?, etc.)
- ¿Ha tenido o un cuidador/a o educador/a en el centro escolar o en el instituto? ¿Cómo es la relación con él/ella?

- ¿Consideras que tiene dificultades de aprendizaje? (lentitud para hacer deberes, mucha carga lectiva...)
- ¿El profesorado tiene interés en conocer la enfermedad y en facilitar el aprendizaje a vuestro hijo/a?
- ¿Cómo fue la respuesta del equipo docente y la institución al cambiar de centro o en el mismo? (interés, acogida, involucración, trato...)
- ¿Cómo es la vuestra relación con los profesores?
- ¿Creéis que ha sufrido alguna vez acoso escolar? (cuando, respuesta del centro, respuesta familiar...)

RELACIONAL:

- ¿Cuál es el perfil de las amistades de tu hijo/hija? (sexo, edad, procedencia...)
(mismo sexe o no, edad, procedencia...)
- ¿Dónde los ha conocido y cómo?
- ¿Consideras que le cuesta hacer nuevos amigos? ¿Tiene oportunidades para hacerlos?
- ¿Cómo crees que es el soporte recibido por parte de estos? (sale mucho con ellos, os habla de ellos con frecuencia de ellos, como os habla, crees que ellos cuentan con él/ella siempre, etc.).
- ¿Veis diferencias en la relación de amistad de un joven de su misma edad con un joven con MPS?

ENTORNO HOSPITALARIO

- ¿Cómo fue el proceso del diagnóstico? ¿cuánto tiempo tardaron? ¿cómo vivisteis la situación?
- ¿Cómo fue la comunicación del diagnóstico entre vosotros y el medico? ¿cómo se lo explicasteis al niño o niña? (a los hermanos si es el caso, a los demás familiares, como se lo tomaron...)
- ¿Tubo o tiene ingresos hospitalarios frecuentes? ¿cómo os organizáis u organizabais el domicilio?
- ¿Cómo fue el acceso al tratamiento? (cómo ha evolucionado, complicaciones, como os adaptasteis a tener que faltar un día...)
- ¿Tenéis un equipo médico de referencia? (Cambios en el equipo médico, confianza con ellos, etc.)

- ¿Quién habla con el médico cuando vais de visita?
- ¿Creéis que si vuestro hijo tiene dudas le pregunta al médico o prefiere hablar con vosotros?
- ¿Actualmente hace fisioterapia u otras terapias alternativas? (siempre ha sido así, des de cuando, publico/privado, habéis probado otras terapias, etc.)
- Prensa:
 - ¿Habéis aparecido en el diario, la radio o la televisión por la enfermedad?
 - ¿Con que finalidad? (divulgación, tratamiento, logros...)

MOVIMIENTO ASOCIATIVO:

- ¿Tenéis interés en participar de la asociación? ¿Y creéis que vuestros hijos también?
- ¿En qué os beneficia acudir en los congresos? ¿En que beneficia a vuestro hijo? ¿Siempre ha querido ir?
- ¿Utilizáis algún servicio de la asociación? (fisio, psicólogo, etc.)
- ¿Qué mejorarías de la asociación en beneficio de vuestro hijo?
- ¿Cómo familia os involucráis en actividades de recogida de dinero o divulgación? (en que, por que, como, des de cuando...)

SERVICIOS SOCIALES

- ¿Habéis contactado alguna vez con servicios sociales? ¿Para qué? ¿Os ayudaron?
 - ¿Qué tal fue la experiencia? ¿Lo veis como un recurso de soporte o útil?
 - ¿Acudís con frecuencia o solo para cosas puntuales?
 - Grado de discapacidad: ¿Vuestro hijo/a lo tiene? cuando os lo dieron? os costó?
 - Ley de dependencia: ¿Vuestro hijo/a lo tiene? cuando os lo dieron? os costó?
 - ¿Cómo es la relación con el/la trabajador/a social de referencia?
 - ¿Habéis tenido contacto con la trabajadora social del hospital?